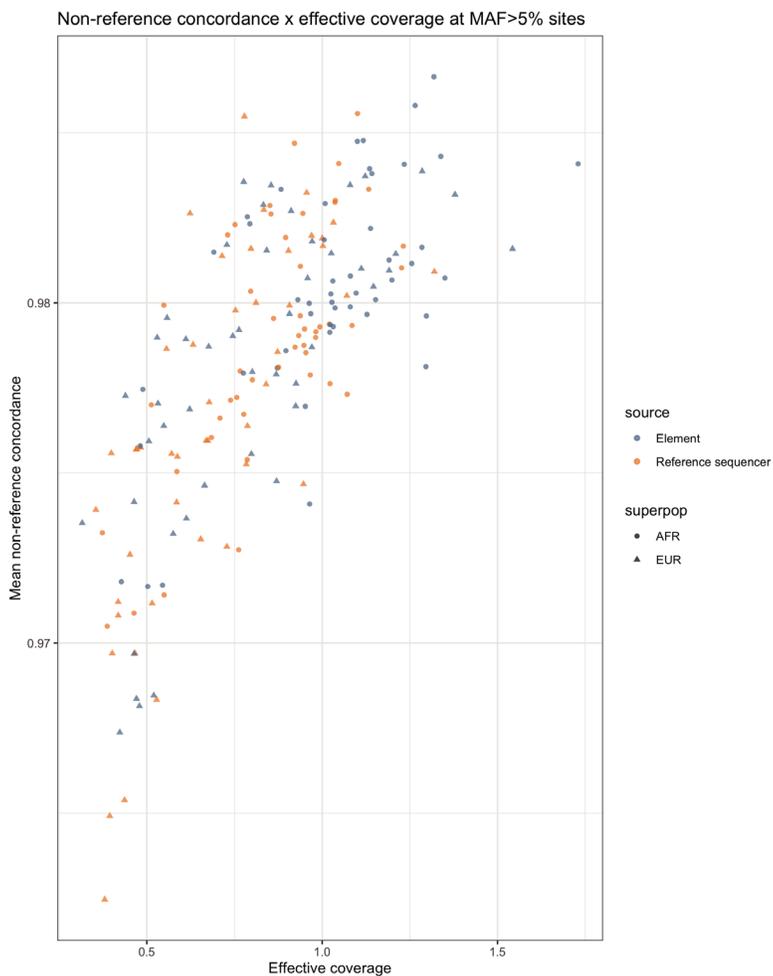


Gencove和Element Biosciences 降低获取基因组信息的成本和复杂性

Gencove的低深度全基因组测序和分析平台是一个不受硬件限制的高通量、高性价比软件。主要通过三种方式降低样本成本。1) 缩小DNA需求量和文库准备。2) 让客户在较低覆盖率下测序，并根据物种特异性单倍型参考基因组应用Gencove软件进行插补。3) Gencove平台提供高质量的变异辨认并支持后续下游分析。

为了提供满足科学家和公司的全基因组测序和分析需求的解决方案，Gencove进行了两项实验，以评估AVITI™系统的低深度测序数据能力，为客户提供更多的选择。



由于AVITI系统重复率较低，所以在AVITI系统上显示出更高的效率

实验设计的验证

实验的验证设计参考了Li等人（2021）在《Genome Research》上发表的研究。利用KAPA文库制备试剂盒从1000个基因组项目中挑选了48个欧洲和非洲样本来制备文库。通过参考测序仪和AVITI系统，样本被合并并进行测序。数据随后输入到千人基因组计划Phase 3的参考面板中进行leave-one-out分析。

验证结果

AVITI系统的低深度全基因组测序结果与参考测序仪一致。

肿瘤样品的研究

为了进一步评价AVITI系统，Gencove检验了FFPE样品的测序结果。

肿瘤研究设计

Gencove有一名客户正在训练一个模型，该模型通过FFPE肿瘤活检样本本来区分肛门癌等级。其拷贝数状态为假设的主要信息来源。对此，我们的问题是“低深度测序是否能准确测量这些拷贝数状态？”

- Gencove提取DNA、准备文库并混合。
- 在AVITI和对照测序仪上测序。

肿瘤研究结果

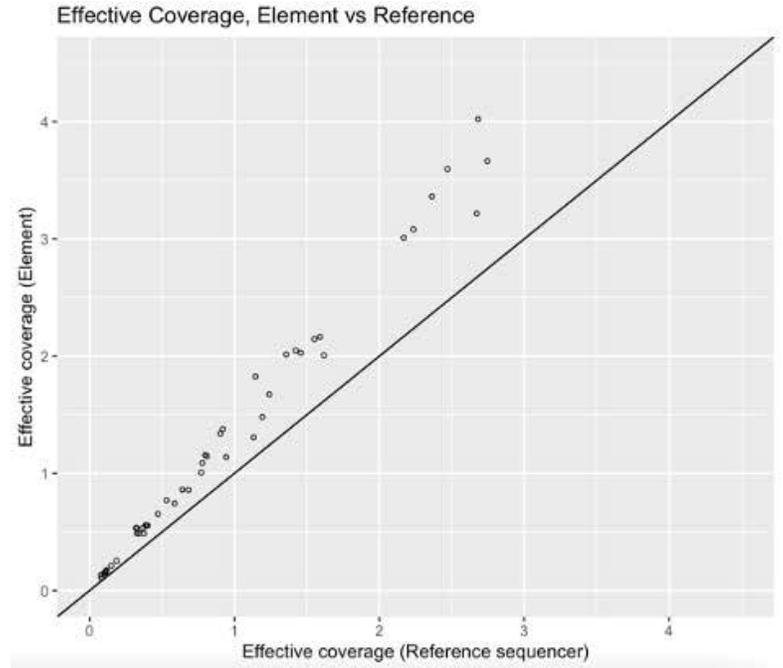
由于重复率较低，我们在AVITI系统中得到较高的有效覆盖率。

我们还发现对照测序器和AVITI系统的拷贝数状态具有相似的分布。

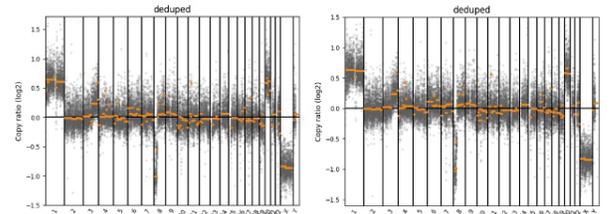
结论

AVITI系统能为客户提供多元选择。同时使用AVITI系统与Genove平台，能进一步降低获取基因组信息的成本和复杂性。研究结果显示：

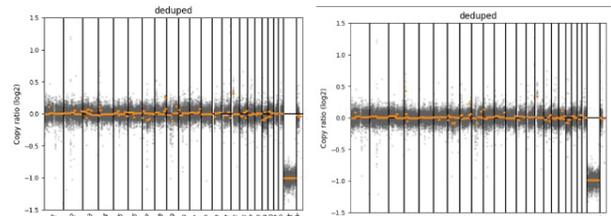
- 由于低深度全基因组测序的重复率较低，AVITI系统的有效覆盖率更高。
- Gencove平台完全能够应用AVITI系统对FFPE样本库进行测序，并分析拷贝数变化。



Sample 36886



Sample 36913



This is an unofficial translation, provided as a courtesy. This translated material has not been reviewed by a certified translation service, and may not accurately represent the original intended content. Please contact us with any questions.

这是非正式翻译内容，仅供参考。此翻译材料未经认证的翻译服务机构审核，可能无法准确代表原始预期内容。如有任何问题，请联系我们。

