



Gene Company Limited
基因有限公司

A Gene Group Company



PACIFIC
BIOSCIENCES™

革命性的第三代测序系统

PacBio RS 单分子实时测序系统



揭示真实生物学信息

革命性的 SMRT 单分子实时测序技术

测序历史上首次直接观测单个DNA 聚合酶聚合过程

突破性推进从头组装，靶向测序，碱基修饰等基因组学研究的发现进程

革命性的第三代测序技术

单分子实时测序 (SMRT, Single Molecular Real Time)

全面解决二代测序的几大困扰

美国 Pacific Biosciences 公司开发研制的革命性的第三代PacBio *RS* DNA测序系统提供了在单分子水平上对生物分子的实时分析。单分子测序技术的突破性进展全面解决了二代测序几大困扰: 如海量数据拼接难, 变异检测假阳性高, 稀有突变被淹没, 高GC含量区域无法跨越, 高度重复片段无法准确测定等等, 得到高质量、完整的数据信息。

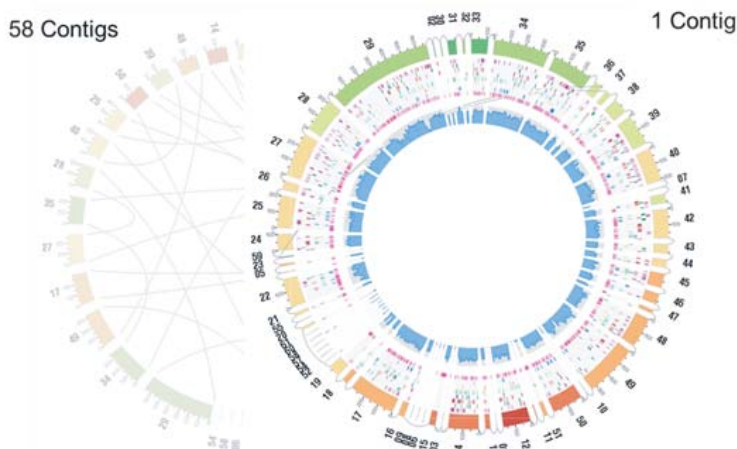
- 无与伦比的长读长助您高效完成完整基因组, 全面解读遗传变异
- 高单分子准确性和高一致性准确性加倍确认您的检测结果
- 单分子分辨率确保稀有突变及其频率的测定
- 独有的动力学信息使您能更直接深入地研究表观遗传学中各种碱基修饰
- 简便快捷的流程让您能快速及时完成相关项目

从头组装 (De Novo Assembly)

完成完整基因组组装

PacBio *RS* 是目前唯一能完成完整基因组组装, 结构测定和基因分型的微生物测序平台。该平台可以用 PacBio 数据独立完成微生物基因组的完整拼接, 也可以将 PacBio 长读长数据和二代测序短读长数据进行混合拼接完成完整基因组。

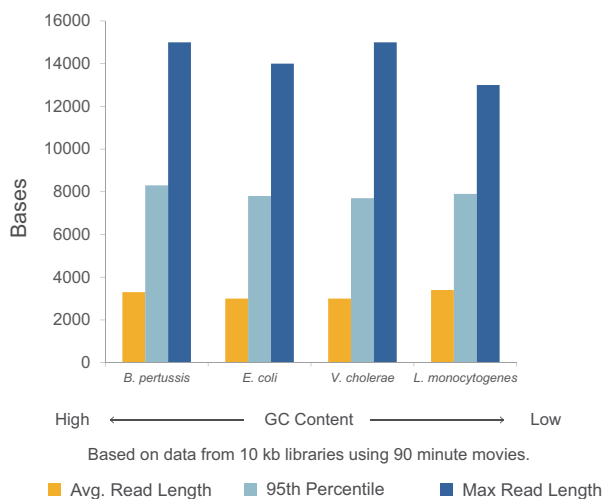
- 完整基因组拼接
长片段读长数据结合高准确度数据获得高质量的完整基因组
- 准确鉴定大段结构变异
长片段读长独家提供大段重复区域序列信息, 准确解读复杂基因结构
- 无偏好性的基因组覆盖
均匀覆盖, 最低的GC偏好性确保对高或低GC含量微生物基因组及区域的高质量拼接
- 快速经济高效
比现有完成完整基因组方法费用降低数倍, 时间也缩短至10小时内完成



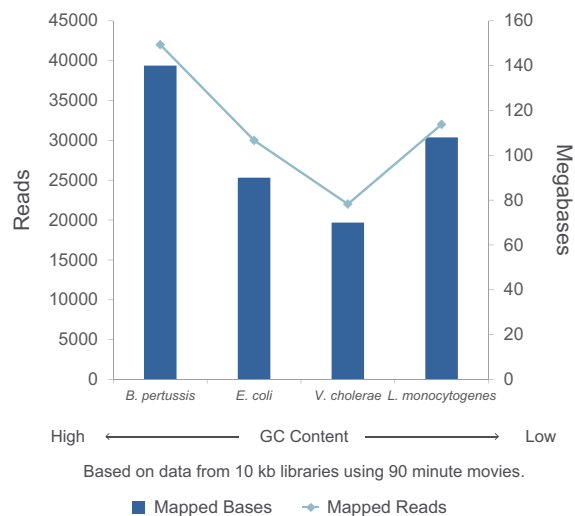
Rhodospirillum rubrum

典型数据结果

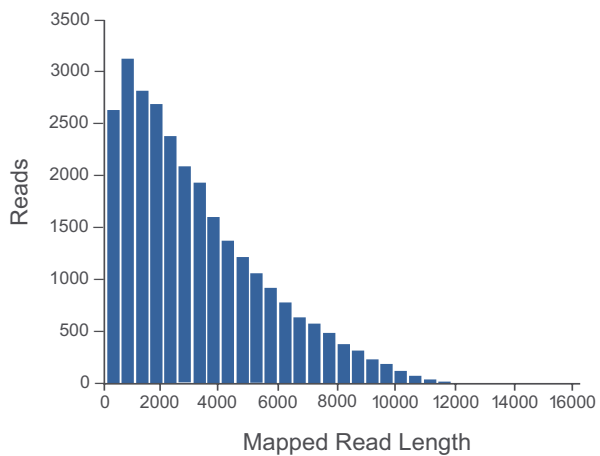
读长



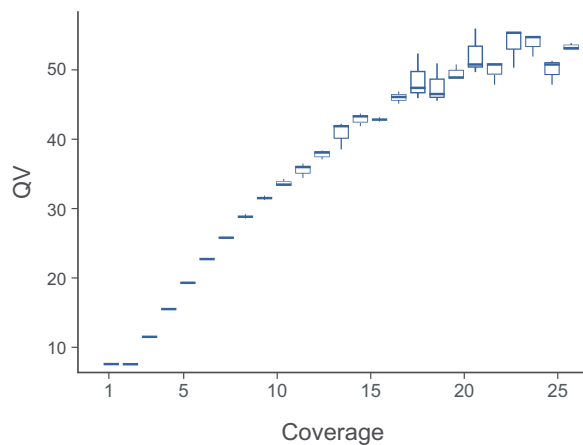
每个SMRT®Cell的数据量



读长分布



准确率



基于 E.coli 数据 (10kb 文库, 90分钟影片)

靶向测序 (Targeted Sequencing)

全面解读基因组的变异

PacBio RS 系统提供长片段读长全面解读基因组的复杂度，包括稀有 SNP，缺失，结构变异和单倍体。长片段读长对这些应用必不可少，对有变异的序列如果仅有短片段的读序会由于定位错误或定位不明确而无法确定真实的变异，甚至得出错误结果。例如，当一个样本中含有与参考序列不同的序列或参考序列本身不完整，短片段读序很可能由于错误定位，得出错误的变异结果。此外，短片段读序也无法测定大片段的结构变异的准确的位置，大小及等位序列。

长片段读序结合单分子分辨率可以全面鉴定杂合性样本，检测到二代测序短片段及基于群体批量分子测序技术中无法检测到的变异

- 降低假阳性——极低的系统偏好性确保准确可信的结果和更好的阳性预测值
- 测定结构变异——长片段读序能提供位置，大小以及等位序列信息
- 鉴定不同的突变型——检测单倍体，与表型或药物反应进行关联
- 靶序列可涉及整个基因组——靶序列不受重复片段和 GC 含量高区域的影响，可涉及整个基因组

Typical Results EGFR-MET Amplicon Panel

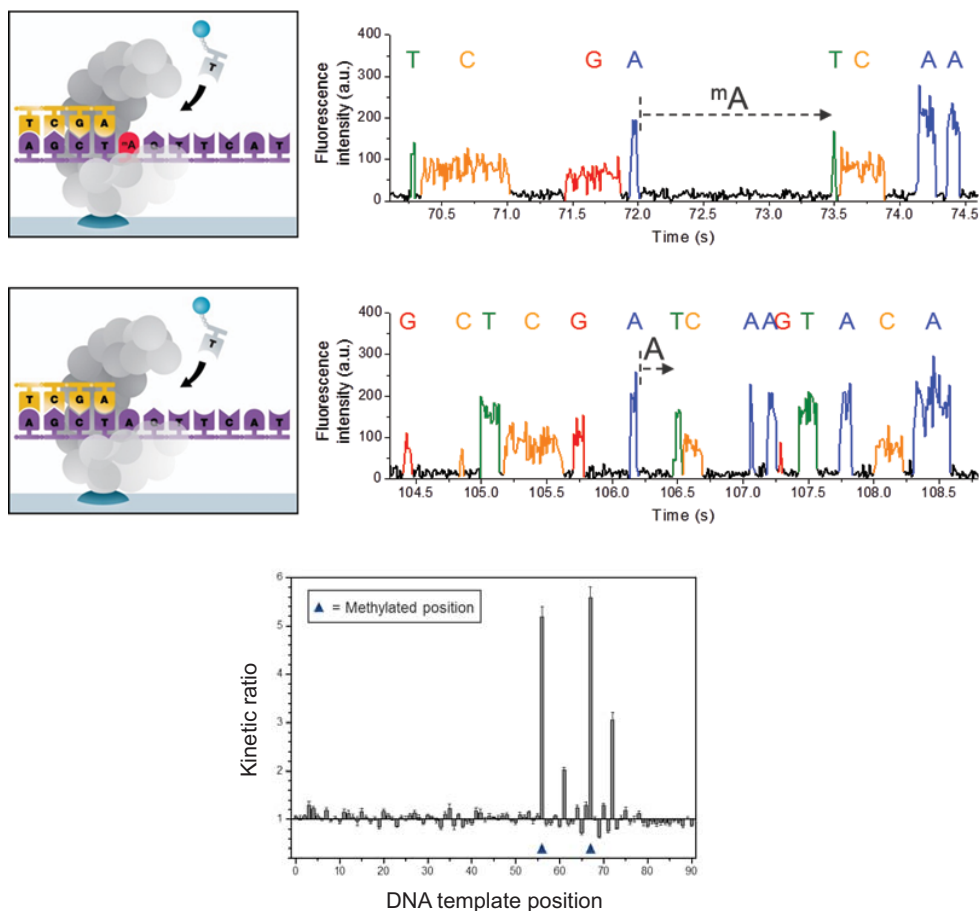
Movie Time	2 x 30 mins
Insert Size	250 bp
Mapped Reads	53K
Mapped Bases	120 Mb
Avg. Read Length	2.2 Kb
Avg. Subread Length	200 bp
95% ile Read Length	4.3 Kb

Exon	Position	NA17316				NA17317			
		Sanger	RS 1	RS 2	Validated	Sanger	RS 1	RS 2	Validated
EGFR4	90	-	-	-	CONFIRM	T	T	T	CONFIRM
EGFR4	185	-	-	-	CONFIRM	A/G	A/G	A/G	CONFIRM
EGFR13	104	A/G	A/G	A/G	CONFIRM	A/G	A/G	A/G	CONFIRM
EGFR16	28	A/T	A/T	A/T	CONFIRM	A/T	A/T	A/T	CONFIRM
EGFR18	182	-	-	-	CONFIRM	G/A	G/A	G/A	CONFIRM
EGFR20	108	-	-	-	CONFIRM	A	A	A	CONFIRM
EGFR23	48	C	C	C	CONFIRM	C	C	C	CONFIRM
EGFR25	63	-	-	-	CONFIRM	C/T	C/T	C/T	CONFIRM
Met19	94	-	-	-	CONFIRM	C/T	C/T	C/T	CONFIRM
Met20	129	-	-	-	CONFIRM	G/A	G/A	G/A	CONFIRM
Met20	204	-	-	-	CONFIRM	G/A	G/A	G/A	CONFIRM

Sanger 和 PacBio RS 变异解读结果的比较。所有 4 种纯合性 SNP (NA17316 中的 1 个和 NA17317 中的 3 个) 和 10 种杂合性 SNP (NA17316 中的 2 个和 NA17317 中的 8 个) 解读结果完全一致。

修饰碱基测定 (Base Modification Detection) 表观遗传学研究全新方案

DNA碱基修饰，例如DNA甲基化，是基因表达，宿主-病原反应，DNA损伤和修复等许多重要生命过程中的关键因素。与其它技术需要对测序模板进行遗传学上的改变，才能间接对碱基修饰进行检测不同，PacBio RS系统能够实时观测到每个单核苷酸的添加，在测序过程中同时检测碱基结合的动力学信息，从而直接测定不同碱基，不同基团的多种修饰。



Flusberg et al. (2010) Nature Methods 7: 461-465

碱基修饰会影响常规测序过程中聚合酶反应的动力学。例如，上图上部模板中的一个甲基化的腺嘌呤延迟了DNA复制链中胸腺嘧啶的结合。相比于上图下部相同的未修饰模板，后者胸腺嘧啶的结合明显更快。修饰和未修饰情况下不同的结合速度即显示了修饰碱基的潜在位点。这些变化通常涉及多个碱基，形成特定的信号图谱。

修饰检测的种类及功能不断完善中……

www.pacb.com/basemod

产品和工作流程

PacBio RS 系统包括从样本模板制备到数据分析的全套产品，工作流程简捷高效。其合作伙伴项目（Partner Program）还能为特殊应用需求提供配套产品，提供整合的流程和方案。

PacBio 完整方案（End-to-End Solution）

PacBio RS 系统
(触摸屏控制)



SMRT® Cell 8连管



DNA 模板制备试剂盒
DNA/聚合酶结合试剂盒
DNA测序试剂盒



初级分析，二级分析，
及可视化工具

从模板制备到碱基读序<10小时

PacBio 产品

模板制备试剂盒

RS Remote

结合试剂盒

测序试剂盒
SMRT cells
RS Touch
RS Remote

Blade Center
数据服务器

SMRT Portal
SMRT View

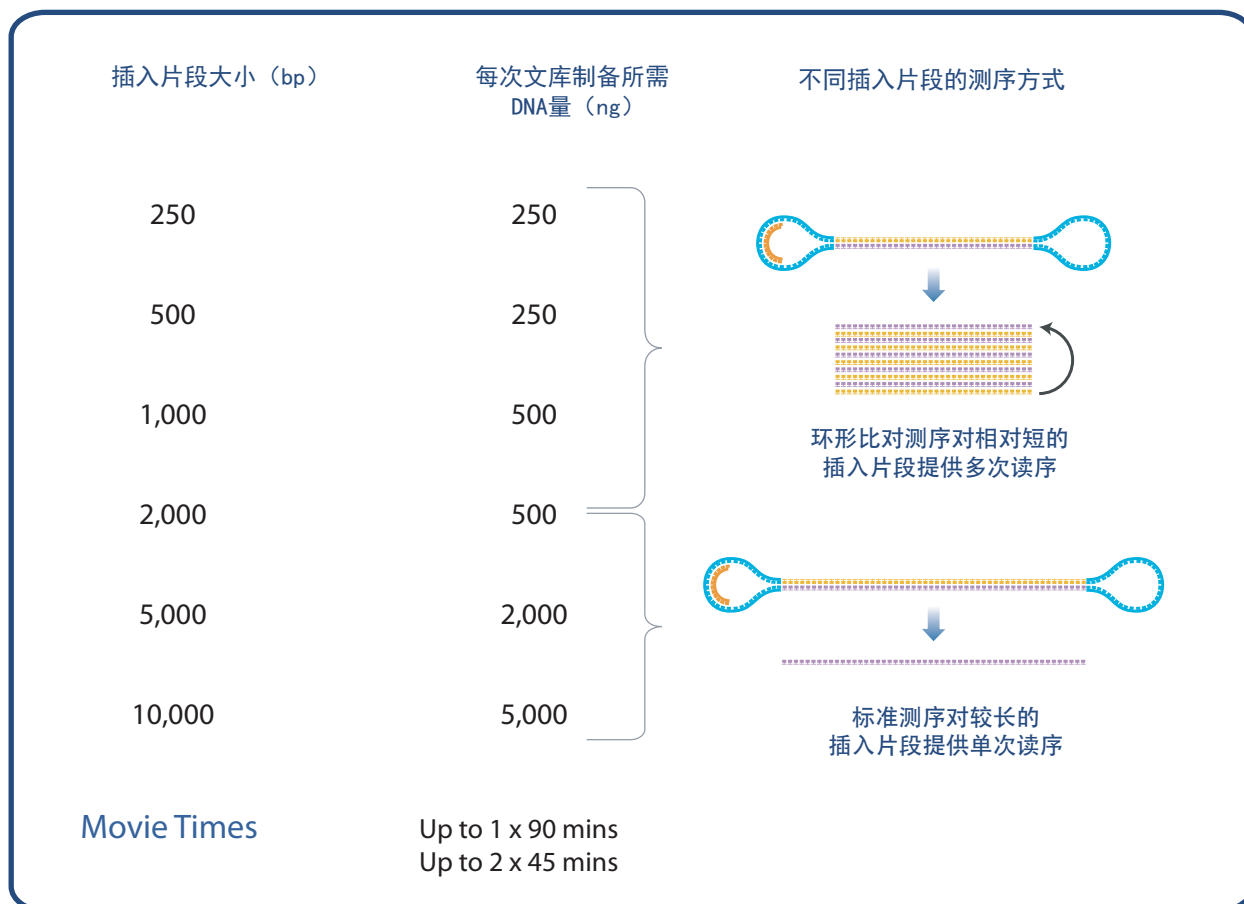
DevNet



合作伙伴产品

合作伙伴的配套产品补充、加强了 PacBio **RS** 测序应用中的许多关键步骤。如针对靶向测序应用，靶序列捕获产品供应商Agilent, Fluidigm, RainDance都为Pacbio系统专门设计了长片段捕获系列，最长可达10kb片段，全面支持长片段靶向测序。
最新合作伙伴列表请参见www.pacb.com/compatible

主要工作流程及参数



通常每次文库制备可以用于 ≥ 35 个 SMRT Cells

PacBio RS

<http://www.pacificbiosciences.com/>



Ref. Users



Let Professionals Serve Professionals

香港: 852-28966283
广州: 020-85524840
武汉: 027-87166462
西安: 029-82501196
济南: 0531-86560825
郑州: 0371-86092109

北京: 010-51665161
天津: 022-88293136
南京: 025-83248692
昆明: 0871-5349992
杭州: 0571-87229824
福州: 0591-83212139

上海: 021-64951899
成都: 028-85379310
沈阳: 024-23341315
重庆: 023-68614842
长沙: 0731-84476562



Gene Company Limited
基因有限公司

A Gene Group Company