




# DNBSEQ 平台文献概览



## 关于华大智造

深圳华大智造科技有限公司（简称“华大智造”，英文名称为MGI）成立于2016年，专注于生命科学与医疗健康领域仪器设备和试剂耗材等相关产品的研发、生产和销售，旨在为精准医疗、精准健康和精准农业等国计民生需求，提供实时（Real Time）、全景（Whole Picture）及全生命周期（Life Long）的全套生命数字化设备和系统解决方案。自成立以来，华大智造就秉承“创新智造引领生命科技”的理念，致力于成为生命科技核心工具缔造者。

经过多年迅速发展，华大智造已成为世界上前三家具备自主研发能力和临床高通量基因测序仪器量产能力的领导者之一。目前，华大智造拥有900余名员工，研发人员占40%以上，海外员工达11%。



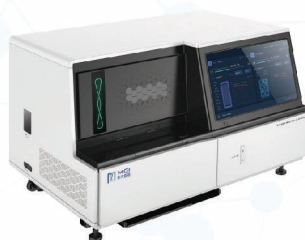
## DNBSEQ 测序平台



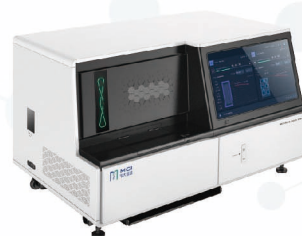
DNBSEQ-T7  
基因测序仪



MGISEQ-200  
基因测序仪



MGISEQ-2000  
基因测序仪



MGISEQ-2000 FAST  
基因测序仪

产品型号	DNBSEQ-T7	MGISEQ-2000	MGISEQ-200	MGISEQ-2000 FAST
产品特点	超高日通量	灵活	高效	快速
推荐应用	大中型测序项目	全基因组、外显子组、转录组测序，以及更多	靶向DNA和RNA、微生物测序	全外显子组，肿瘤检测和Metagenomics
芯片类型	FC	FCL & FCS	FCS	FCS
LANE/芯片++	1 lane	2 或4 lane	1 lane	2 lane
运行模式	超高通量	大通量	中通量	中高通量
最大通量/RUN	6Tb	1440Gb	60Gb	330Gb
有效READS数/芯片	5000M	1500-1800M	300M	550M
平均运行时间	PE150<24小时	~38小时	12-48小时	12-37小时
最小读长	PE100	SE50	SE50	SE100
最大读长	PE150	SE400	SE100	PE150

# CONTENTS

## 目录

### DNBSEQ平台技术篇

#### —— 平台比较与技术创新

综合比较多测序平台与分析流程的胚系突变检测性能 .....	02
DNBSEQ测序技术用于全外显子研究 .....	03
de novo RNA-seq组装测序深度评估 .....	04
DNBSEQ测序技术用于小RNA研究 .....	05
DNBSEQ测序技术用于单细胞研究 .....	06
DNBSEQ测序技术用于宏基因组学研究 .....	07
共标签长片段DNA分子测序方法，可实现成本低，准确性高， 可以进行单倍体型定相（Phasing）检测和从头基因组组装 .....	08
单细胞多组学揭示调控异质性 .....	09
一种检测多类型疾病变异的大片段Mate-pair文库构建方法（CP-AL） .....	10

### DNBSEQ平台应用篇

利用长期的体外胚胎培养，解析灵长类动物胚胎着床后的早期发育 .....	12
运用基因测序技术对颈部透明带增厚胎儿进行产前筛查 .....	13
TEP ITGA2B是早期非小细胞肺癌（NSCLC）的分子生物标记 .....	14
中国人群中斯特格氏病的ABCA4基因筛选：37个新变异的鉴定 .....	15
C/EBP $\beta$ 通过重新编辑H3K79甲基化来增强卵巢癌细胞的铂耐药性 .....	16
sfRNA与蚊子编码的蛋白ME31B结合，并控制埃及伊蚊传播寨卡病毒 .....	17
儿童反复呼吸道感染与呼吸道病毒和血清细胞因子的改变相关 .....	18
一种整合人类植入前胚胎染色质可及性和转录组研究 .....	19
全球545个银杏基因组重新测序，揭示了活化石的进化史 .....	20
协调植物生长-代谢，促进农业可持续发展 .....	21
首个染色体水平的海洋哺乳类动物基因组 .....	22
中国外来入侵物种-草地贪夜蛾染色体水平基因组 .....	23
肠道菌群显著影响肝癌细胞患者对抗PD-1免疫治疗的响应程度 .....	24
类风湿关节炎大鼠模型中，一种细菌维护肠道微生态保护骨骼 .....	25





## DNBSEQ平台技术篇

—— 平台比较与技术创新

华大智造陆续推出了DNBSEQ-T7、MGISEQ-2000、MGISEQ-200、BGISEQ-500、BGISEQ-50等测序平台。华大智造的测序质量及分析结果如何呢？多项研究已将华大智造测序仪与Illumina测序仪的性能进行了比较，结果表明在全外显子组、全基因组、转录组、单细胞转录组、宏基因组、小RNA的研究中，BGI测序仪以较低的价格产生了高质量的测序数据。另外华大智造DNBSEQ测序平台也有突破性技术创新，分别有单管长片段测序stLFR、单细胞染色质可及性&转录组技术scCAT-seq、大片段新方法CP-AL等。华大智造通过平台、技术、应用全面的为生命科学领域提供工具和方法。



## 综合比较多测序平台与分析流程的胚系突变检测性能

Systematic comparison of germline variant calling pipelines cross multiple next-generation sequencers

发表期刊: **Scientific Reports, 2019**

合作单位: **华南理工大学**

### 主要内容

下一代测序 (NGS) 逐步普及应用于科学研究和临床诊断。不同测序平台和不同变异分析软件的比较可以为基因组学提供重要指导。NGS检测项目的数据分析流程需要标准化, 以保证检测结果的稳定性和可靠性。因此本文比较了三种变异位点检测软件: GATK4.0、Strelka2、Samtools-VarScan2, 并且结合五种测序平台: BGISEQ-500 (PE100), MGISEQ-2000(PE100), HiSeq4000(PE150), NovaSeq (PE150) 和HiSeq Xten (PE150), 两种建库应用: WGS、WES进行分析。结果综合比较发现, 在BGISEQ-500 和 MGISEQ-2000测序的数据质量上, 具有较低的clean rate保证有较少的数据损失, 大于 93%的Q20表明其具有较高的测序质量, 并且其测序深度都达到了我们后续分析的要求。其中值得注意的是, WES文库中, MGISEQ-2000测序深度低于其他三个测序平台, 但是后续SNP calling性能优于其他三个平台。本文测试结果Strelka2软件在检测准确度和处理效率方面表现最优。

### 参考文献

Chen J, Li X, Zhong H, et al. Systematic comparison of germline variant calling pipelines cross multiple next-generation sequencers[J]. Scientific Reports, 2019, 9(1): 9345.

## »»» DNBSEQ测序技术用于全外显子研究

A new massively parallel nanoball sequencing platform for whole exome research

发表期刊: BMC Bioinformatics, 2019

合作单位: 深圳国家基因库、华大基因

### 主要内容

全外显子组测序 (WES) 广泛用于人类遗传学研究。为了评估DNBSEQ测序平台用于外显子研究的效果。本文采用标准品NA12878, 基于DNBSEQ测序平台 (PE100) 和Hiseq4000(PE150)产出的两套测序数据, 使用瓶中基因组联盟 (GIAB) 发布的数据作为验证数据集对两套数据检测到的变异进行评测。DNBSEQ测序平台表现出与Hiseq结果高度一致, 两种平台在SNV检测中显示出相似的灵敏度和精度。对于SNV检测, 平台内的一致性约97.6%, 平台间的一致性约96.7%, 并且DNBSEQ测序平台内一致性略高于Hiseq4000。在插入缺失检测中, DNBSEQ测序平台显示出更高的灵敏度和精度。进一步分析了序列深度和读取长度对变异检测精度的影响, 结果表明, 当序列深度大于100x时, 变异检测灵敏度仍在增加。但读长增加并没有影响。DNBSEQ测序平台在多项指标上均表现卓越, 展现出对外显子组测序的充分适用性。

### 参考文献

Xu Y, Lin Z, Tang C, et al. A new massively parallel nanoball sequencing platform for whole exome research[J]. BMC bioinformatics, 2019, 20(1): 153.

## 》》》 de novo RNA-seq组装测序深度评估

Impact of sequencing depth and technology on de novo RNA-Seq assembly

发表期刊: BMC Genomics, 2019

合作单位: 加拿大阿尔伯塔大学

### 主要内容

RNA-seq是一种广泛用于转录组分析的测序(NGS)方法。通常会考虑两个问题:一是饱和度的问题,随着测序成本的降低,测序深度的增加可以发现多少新的转录序列。二是测序平台的选择。本文通过比较6个物种的RNA-seq数据显示,在测序深度方面,2-10Gbp的数据量可以得到趋于饱和的外显子转录本。测序平台方面:HiSeq和 MGI DNBseq™ technologies两种测序平台所产生的数据进行分析比较,结果显示两平台得到的数量都接近的全长转录本;两种平台数据集之间均不存在完全重叠;但来自同一平台的文库具有较高的重叠率,且DNBSEQ™ 与HiSeq二者相当。比较两个平台的文库组装区域和gap区的GC含量,DNBSEQ文库gap区域均匀分布在各个GC含量范围内;而HiSeq文库gap区序列显示出高GC含量的偏好性。因此,DNBSEQ™技术可用于de novo RNA-seq组装。

### 参考文献

Patterson J, Carpenter E J, Zhu Z, et al. Impact of sequencing depth and technology on de novo RNA-Seq assembly[J]. BMC genomics, 2019, 20(1): 604.

## »»» DNBSEQ测序技术用于小RNA研究

cPAS-based sequencing on the BGISEQ-500 to explore small non-coding RNAs

发表期刊: **Clinical Epigenetics, 2016**

合作单位: **德国萨尔兰大学**

### 研究摘要

本文选取6个脑的重复样品, 2个心脏的重复样品, 2个正常人血液样品, 分别在HiSeq平台、BGISEQ-500平台对样品进行Small RNA高通量测序, 并用Agilent MiRBase microarray进行检测, 比较三种方法在microRNA研究上的优劣。结果显示测序技术重复平均相关性系数达0.98, 部分样本间可至0.99。BGISEQ-500平台与HiSeq平台测序检测已知miRNA定量相关性达到0.75。HiSeq平台测序数据比对到miR-451a仅有0.8%的reads, BGISEQ-500平台测序数据比对到miR-451a高达45.9%的reads, 而在芯片数据中发现miR-451a有37.2%的reads比对。表明BGISEQ-500平台与芯片分析结果基本一致。BGISEQ-500平台是Small RNA测序研究的优选平台。

### 参考文献

Fehlmann T, Reinheimer S, Geng C, et al. cPAS-based sequencing on the BGISEQ-500 to explore small non-coding RNAs[J]. Clinical epigenetics, 2016, 8(1): 123.



## »» DNBSEQ测序技术用于单细胞研究

Comparative analysis of sequencing technologies platforms for single-cell transcriptomics

发表期刊: GENOME BIOLOGY, 2018

合作单位: 桑格研究所、南丹麦大学

### 主要内容

单细胞转录组测序 (single-cell RNA-seq) 是解析细胞群体异质性的常用手段, 可以用于鉴定细胞亚群, 识别细胞状态, 已经被广泛应用于细胞图谱构建、脑神经科学、胚胎发育、微生物、肿瘤以及药物开发等各领域。文章在多个细胞系中 (mESCs, K562s) 使用多种单细胞转录组建库策略 (SMARTer, Smart-seq2), 利用多种外源对照样本评估了不同实验方法 (Fluidigm C1, plate-based) 中BGISEQ-500和H测序平台的表现。研究共包含468个mESC和K562单细胞, 构建了1297个单细胞RNA测序文库, 产生了包括SE50, SE100, PE100等多种类型在内的数据集合, 比较了测序敏感性、准确性、平台间同一细胞测序文库GC偏向性、基因表达水平和可变剪切体数目等指标。文章结论表明, 使用DNBSEQ™技术的测序平台的灵敏度、准确度和重现性方面与Hiseq平台具有高度可比性。

### 参考文献

Natarajan K N, Miao Z, Jiang M, et al. Comparative analysis of sequencing technologies platforms for single-cell transcriptomics[J]. bioRxiv, 2018: 463117.

## DNBSEQ测序技术用于宏基因组学研究

Assessment of the cPAS-based BGISEQ-500 platform for metagenomic sequencing

发表期刊: GigaScience, 2017

合作单位: 深圳华大生命科学研究院

### 主要内容

本文使用DNBSEQ测序技术平台对健康人群肠道样本进行深度宏基因组测序, 并通过一系列的性能评估, 展示BGISEQ-500宏基因组测序应用性能的优异性、准确性、稳定性及跨平台一致性. 本文采集20例健康成年人粪便DNA, 随机选择8例DNA样本作为技术重复, 产出8对文库构建重复与8对测序重复数据集以评估该测序平台的稳定性, 并完成全部20例DNA样本在Illumina HiSeq 2000 与HiSeq 4000双平台的测序以评估跨平台数据的一致性. 其中每个样本平均产出82.45百万条的高质量测序reads (占原始数据的96.06%), 其中Q30比例超过90.56%. 定量分析显示BGISEQ-500平台内的两组技术重复性相当高. 虽然平台间重复相比平台内重复存在轻微差异, 但平台间的一致性高. 仅有较低比例 (2.02%–3.25%) 的检出基因丰度在BGISEQ-500和HiSeq平台间存在显著差异, 表现为GC富集基因在HiSeq平台相对丰度偏高。

### 参考文献

Fang C, Zhong H, Lin Y, et al. Assessment of the cPAS-based BGISEQ-500 platform for metagenomic sequencing[J]. Gigascience, 2017, 7(3): gix133.

## 共标签长片段DNA分子测序方法，可实现成本低，准确性高，可以进行单倍体型定相（Phasing）检测和从头基因组组装

Efficient and unique co-barcoding of second-generation sequencing reads from long DNA molecules enabling cost effective and accurate sequencing, haplotyping, and de novo assembly

发表期刊：GENOME RESEARCH, 2019

合作单位：深圳华大生命科学研究院、深圳国家基因库

### 主要内容

一种低成本的基于标签共标记的单管长片段测序技术(stLFR)，这一技术与DNBSEQ测序平台结合，弥补了测序技术读长短的缺点，能间接获得平均50kb的读长，同时又拥有二代测序技术准确率高和成本低的优点。使用stLFR技术，可将超过800万条长度在20–300kb的基因组DNA片段分别标记上独特的条形码。本文通过对NA12878基因组DNA构建的stLFR文库进行分析，获得了高质量的变异检测以及可以高精度定相分析的结果，其定相区块的N50长度可达34 Mb。此外研究者还进行了复杂结构变异的检测以及对NA12878的二倍体从头组装。证明stLFR是一种成本低，准确性高，可以进行单倍体型定相（Phasing）检测、SV检测、辅助二倍体组装，或头基因组组装以及可以应用于其他需要长片段DNA测序的测序技术。

### 参考文献

Wang O, Chin R, Cheng X, et al. Efficient and unique cobarcoding of second-generation sequencing reads from long DNA molecules enabling cost-effective and accurate sequencing, haplotyping, and de novo assembly[J]. Genome research, 2019, 29(5): 798–808.

## 单细胞多组学揭示调控异质性

Deconvolution of single-cell multi-omics layers reveals regulatory heterogeneity.

发表期刊: **Nature Communications, 2019**

合作单位: **深圳国家基因库、深圳华大生命科学研究院、  
哈尔滨工业大学深圳研究院、德国肿瘤研究中心等**

### 主要内容

本文开发了一种单细胞内同时检测染色质可及性和转录组的scCAT-seq技术，该技术整合单细胞ATAC-seq和RNA-seq同时检测单个细胞的染色质可及性（Chromatin Accessibility，CA）和基因表达水平（Gene Expression，GE），再通过两个组学的信息来研究细胞内部基因表达的调控机制。本文在早期胚胎中产生了第一个单细胞整合分析的染色质可及性和转录组图，并证明了scCAT-seq在不同状态的细胞中分析转录因子的稳定性和准确性，这两个组学数据的结果将有助于提供更准确的“单细胞水平”定义，并使复杂细胞群的调节异质性能够理解。scCAT-seq能够提供单个细胞的高分辨率表观基因组和转录组学图谱。对于单个细胞而言，染色质的开放程度及转录因子结合与基因表达调控密切相关，通过多组学的关联分析，将调控元件与靶基因结合从而得到单一组学不能得到的调控关系，与现有技术方法相比，该技术产生了更多的高可信度调节相互作用。scCAT-seq在不同细胞状态表征中的稳健性也揭示了该技术鉴定细胞群体中新细胞类型的巨大潜力，总的来说，scCAT-seq是一种非常有前途的工具，为细胞异质性研究铺平了道路。

### 参考文献

Liu L, Liu C, Quintero A, et al. Deconvolution of single-cell multi-omics layers reveals regulatory heterogeneity[J]. Nature communications, 2019, 10(1): 470



## 一种检测多类型疾病变异的大片段Mate-pair文库构建方法（CP-AL）

Development of coupling controlled polymerizations by adapter-ligation in mate-pair sequencing for detection of various genomic variants in one single assay

发表期刊: DNA RESEARCH, 2017

合作单位: 香港中文大学、深圳华大生命科学研究院

### 主要内容

本文主要基于3' branch ligation高效的连接反应和两种可控的酶聚合反应（控制切口平移和引物延伸），结合在接头序列上形成的14nt的反向互补序列双链成环技术，开发出一种无需切胶、无需生物素捕获的大片段Mate-pair文库构建方法。通过后期测试和验证，此方法与传统的平末端环化方法相比，可以显著提高DNA环化效率(4倍)，可以几乎完全去除DNA短片段的污染(39.3倍)。最终在同样测序深度的情况下，增加50%的物理覆盖率，同时基因组/外显子覆盖度较为均一。由于测序模板的长度可以通过调整dNTP的量来精确控制，该研究比较了不同测序长度对染色体异常样本中基因组变异的检出情况，证明更长的测序长度将进一步提高基因组变异的检出率和诊断率。最后，该研究通过对大片段文库进行全基因组测序（30X），同时完成单核苷酸突变、拷贝数变异和染色体结构变异的检测，初步证明CP-AL可作为一种检测多类型疾病变异的整体解决方案，促进了对人类疾病的遗传诊断。

### 参考文献

Dong Z, Zhao X, Li Q, Yang Z, Xi Y, Alexeev A, et al. Development of coupling controlled polymerizations by adapter-ligation in mate-pair sequencing for detection of various genomic variants in one single assay. DNA Res. 2019. Epub 2019/06/08. doi: 10.1093/dnares/dsz011. PubMed PMID: 31173071.





## DNBSEQ平台应用篇

华大智造DNBSEQ测序平台不断拓展研发应用领域产品。目前，基于华大智造DNBSEQ测序平台发表的文章涉及各物种样本达200多种，涵盖动植物、微生物、疾病研究等应用领域。

（1）在疾病研究领域，从 DNA 水平、RNA 水平、表观遗传学水平以及宏基因组水平对疾病展开全方位的研究并且同时与表型相关的各种信息（所处环境、年龄、疾病治疗史、家族史、易感性等）相结合，为全面揭示人类遗传学机制奠定了重要基础。

（2）在动植物研究领域，DNBSEQ测序平台特有的单管长片段测序 stLFR 用于入侵中国的草地贪夜蛾全基因组研究，推动草地贪夜蛾的科学防治，提高防治效率，降低其可能造成的危害。

（3）在微生物研究领域方面，通过DNBSEQ™平台，科学家对病原、肠道菌群等微生物进行测序分析研究，推动了传染病防控的研究进展。

## 利用长期的体外胚胎培养，解析灵长类动物胚胎着床后的早期发育

Dissecting primate early post-implantation development using long-term in vitro embryo culture

发表期刊: **Science, 2019**

合作单位: **昆明理工大学**

### 主要内容

灵长类胚胎早期着床后发育是哺乳动物发育中的里程碑事件，然而这一阶段也是胚胎发育研究中最不清楚的时期之一。本研究成功实现了食蟹猴胚胎体外20天的培养，通过对受精后9天到20天的体外培养胚胎进行观察，体外培养胚胎呈现出了与体内发育胚胎高度一致的形态学与基因表达特征。本文利用DNBSEQ测序平台单细胞测序技术对体外培养7个时间点的胚胎细胞进行测序，发现与体内发育胚胎细胞高度类似的分化与基因表达轨迹。该研究第一次利用体外系统，解析了灵长类胚胎着床后特别是原肠运动时期重要的分子与细胞生物学事件。研究结果有助于加深人们对早期着床后胚胎发育的理解，对于细胞替代性治疗及器官再生研究也具有指导意义。

### 参考文献

Niu Y, Sun N, Li C, et al. Dissecting primate early post-implantation development using long-term in vitro embryo culture[J]. Science, 2019.

## 运用基因测序技术对颈部透明带增厚胎儿进行产前筛查

Prenatal Diagnosis of Fetuses with Increased Nuchal Translucency by Genome Sequencing Analysis

发表期刊: **Frontiers in Genetics, 2019**

合作单位: **香港中文大学**

### 主要内容

颈部透明带（NT）增厚是胎儿染色体异常或者结构异常的特征指标。通常采用核型分析和染色体微阵列分析（CMA）进行产前诊断，但是存在分辨率低的问题。本文目的是评估在产前诊断中运用基因测序技术检测颈部透明带增厚胎儿染色体异常的可行性。本文总共招募50个颈部透明带增厚的胎儿样本（37个绒毛&13个羊水）（34个颈部透明带增厚胎儿，16个颈部透明带增厚&结构畸形）结果显示与CMA和核型分析相比，采用DNBSEQ™技术的MGISEQ-2000平台进行全基因组测序方法提高了2倍诊断率。因此通过全基因组测序方法研究颈部透明带增厚胎儿染色体异常情况，在产前诊断有巨大应用潜力。

### 参考文献

Choy K W, Wang H, Shi M, et al. Prenatal Diagnosis of Fetuses with Increased Nuchal Translucency by Genome Sequencing Analysis[J]. Frontiers in genetics, 2019, 10: 761.

## TEP ITGA2B是早期非小细胞肺癌（NSCLC）的分子生物标记

Development and Validation of Tumor-educated Blood Platelets Integrin Alpha 2b (ITGA2B) RNA for Diagnosis and Prognosis of Non-small-cell Lung Cancer through RNA-seq

发表期刊: **International Journal of Biological Sciences, 2019**

合作单位: **中山大学肿瘤防治中心**

### 主要内容

本研究重点是找到I期NSCLC中分子生物标记物。本文采用DNBSEQ™技术的MGISEQ-2000平台进行RNA-seq分析, 分析了9例NSCLC患者 (I和II期) 和8例健康人血小板样本, 初步筛选到ITGA2B作为候选标记分子。后续队列分组验证, 通过两种不同PCR方法测量健康对照组 (n=150), NSCLC患者 (n=243) 和肺良性结节 (n=141) 患者的血小板样本中的ITGA2B。结果发现NSCLC患者的血小板ITGA2B水平显著高于所有对照组 ( $p < 0.001$ )。ITGA2B的诊断准确度 (AUC) 为0.922 [95%置信区间 (CI), 0.892-0.952], 灵敏度为92.8%, 特异性为78.6%。结合ITGA2B, 癌胚抗原 (CEA) 和所处阶段绘制诺谟图来分析预测总体生存率 (C-index = 0.756)。因此 TEP ITGA2B是提高I期非小细胞肺癌患者鉴别率和区分良性肺结节恶性肿瘤的潜在标志物。

### 参考文献

Xing S, Zeng T, Xue N, et al. Development and Validation of Tumor-educated Blood Platelets Integrin Alpha 2b (ITGA2B) RNA for Diagnosis and Prognosis of Non-small-cell Lung Cancer through RNA-seq[J]. International journal of biological sciences, 2019, 15(9): 1977.



## 中国人群中斯特格氏病的ABCA4基因筛选：37个新变异的鉴定

ABCA4 Gene Screening in a Chinese Cohort With Stargardt Disease:  
Identification of 37 Novel Variants

发表期刊: **Frontiers in Genetics, 2019**

合作单位: **复旦大学医学院**

### 研究摘要

本研究目的是了解中国斯特格氏病ABCA4的突变频率和常见变异。通过MGISEQ-2000平台进行外显子测序检测分析，招募了153个疑似斯特格氏病人，包括25个家庭（25个先证者及其家人）和71个散发病例，所有患有STGD1的先证者均接受了全面的眼科检查，通过杂交捕获技术筛选了792种与常见遗传性眼病有关的基因的变异。此研究的整体变异检测率为84.3%（129/153），其中86个患者中存在两个或三个与疾病相关的变异（56.2%），43个患者中存在一个突变等位基因（28.1%），24个患者没有发现变异（15.7%）。在中国东部的STGD1患者中，最常见的变异是c.101\_106delCTTTAT（10.5%），其次是c.2894A>G（6.5%）和c.6563T>C（4.6%）。本文对斯特格氏病患者进行基因检测将提高临床诊断的准确性，发现了37个新变异并且确定中国东部人口中STGD1的常见变异，补充ABCA4在中国人群基因突变频率。

### 参考文献

Hu F, Li J, Gao F, et al. ABCA4 gene screening in a Chinese cohort with Stargardt disease: Identification of 37 novel variants[J]. Frontiers in genetics, 2019, 10: 773.



## 》》》 C/EBP $\beta$ 通过重新编辑H3K79甲基化来增强卵巢癌细胞的铂耐药性

C/EBP $\beta$  enhances platinum resistance of ovarian cancer cells by reprogramming H3K79 methylation

发表期刊: Nature Communications, 2018

合作单位: 华中科技大学同济医学院

### 主要内容

化疗耐药是卵巢癌治疗的主要临床障碍。表观遗传学在调节恶性表型中起着关键性的作用，并有潜力开发治疗有价值的靶点，以改善这种疾病的不良后果。文章表明，一系列的转录因子，包括C/EBP  $\beta$ ，GCM1和GATA1，可以作为肿瘤细胞中组蛋白甲基化的潜在调节剂。值得注意的是，C/EBP  $\beta$  是卵巢癌患者的独立预后因子，它介导了一种重要的机制，通过这种机制，表观遗传学酶以相关的方式修饰功能相关基因组。通过甲基转移酶DOT1L，C/EBP  $\beta$  可以通过多个耐药基因的H3K79甲基化维持开放的染色质状态，从而增强肿瘤细胞的化疗耐药性。该论文提出了一种抗癌表观遗传学的新途径，其中鉴定和靶向表观遗传学关键调节因子如C/EBP  $\beta$  可能为卵巢癌提供更精确的治疗选择。

### 参考文献

Liu D, Zhang X X, Li M C, et al. C/EBP  $\beta$  enhances platinum resistance of ovarian cancer cells by reprogramming H3K79 methylation[J]. Nature communications, 2018, 9(1): 1739.

## 》》》 sfRNA与蚊子编码的蛋白ME31B结合，并控制埃及伊蚊传播寨卡病毒

Subgenomic flavivirus RNA binds the mosquito DEAD/H-box helicase ME31B and determines Zika virus transmission by *Aedes aegypti*

发表期刊: PNAS, 2018

合作单位: 瓦赫宁根大学

### 主要内容

寨卡病毒 (ZIKV) 是一种节肢动物传播的病毒，主要通过埃及伊蚊 (*Aedes aegypti*) 传播。所有的虫媒病毒，在感染的细胞中都会产生大量的非编码RNA (sfRNA)。说明sfRNA在蚊虫感染病毒过程中起重要作用。本文详细介绍埃及伊蚊传播寨卡病毒的机理，寨卡病毒需要非编码RNA (sfRNA) 才能克服蚊子中肠屏障，并且积累在蚊子的唾液腺中。本文证明了sfRNA缺陷型ZIKV (ZIKV $\Delta$ SF1) 在蚊子细胞培养物中复制的类似于野生型ZIKV，但在埃及伊蚊的传播能力是减弱的。通过DNBSEQ技术平台产出小RNA测序数据表明，与ZIKV感染相比，在ZIKV $\Delta$ SF1上病毒小干扰RNA升高。通过质谱分析发现sfRNA与特定解旋酶ME31B相互作用。基于这些结果，作者提出了一种机制模型，sfRNA与蛋白ME31B结合促进寨卡病毒复制和病毒繁殖，促进其在蚊子中传播。

### 参考文献

Göertz G P, van Bree J W M, Hiralal A, et al. Subgenomic flavivirus RNA binds the mosquito DEAD/H-box helicase ME31B and determines Zika virus transmission by *Aedes aegypti*[J].  
Proceedings of the National Academy of Sciences, 2019, 116(38): 19136–19144.

## 儿童反复呼吸道感染与呼吸道病毒和血清细胞因子的改变相关

Altered respiratory virome and serum cytokine profile associated with recurrent respiratory tract infections in children

发表期刊: **Nature Communications, 2019**

合作单位: **广州市妇女儿童医疗中心、中国科学院上海巴斯德研究所**

### 主要内容

本文对4407份临床ARTI感染儿童病例标本进行了回顾性研究，利用DNBSEQ技术平台宏病毒组学方法（viral metagenomics），结合蛋白质芯片筛选（Proteomic chip-based screening），对儿童易感和非易感ARTI的病例进行了virome和血清细胞因子的比较分析。研究发现易感多发儿童有更高的呼吸道病毒感染率，且病毒多样性更高，表明更高的呼吸道病毒易感性。此外，丙酸菌属的噬菌体（Propionibacterium phages）丰度，血清TIMP-1和PDGF-BB水平均与多发ARTI紧密相关。而且该类噬菌体的存与高水平的血清TIMP-1和PDGF-BB成正比，提示呼吸道的炎症损伤和局部微生物的稳态有关联。多元逻辑回归和受试者工作曲线分析建议丙酸菌属的噬菌体和TIMP-1和PDGF-BB可能作为预测多发ARTI的指标。

### 参考文献

Li Y, Fu X, Ma J, et al. Altered respiratory virome and serum cytokine profile associated with recurrent respiratory tract infections in children[J]. Nature communications, 2019, 10.

## 一种整合人类植入前胚胎染色质可及性和转录组研究

An integrated chromatin accessibility and transcriptome landscape of human pre-implantation embryos

发表期刊: **Nature Communications, 2019**

合作单位: **深圳国家基因库、中南大学基础医学学院生殖与干细胞工程研究所**

### 主要内容

本研究首次在染色质开放和转录两个组学层面系统地描绘人类早期胚胎发育过程中多个关键阶段染色质状态和基因表达的动态变化，为今后研究人类着床前胚胎EGA的调控机制提供了基础。通过对人类胚胎发育中的开放染色质区域的研究，研究人员发现精子和早期胚胎具有完全不同的染色质开放区域，精子集中在基因“沙漠”区域，而胚胎集中在基因启动子和增强子区域。与小鼠胚胎相似，人类早期胚胎的染色质开放性也是随着胚胎发育逐渐增加。研究人员还发现胚胎基因组激活（embryonic genome activation, EGA）前的合子阶段，胚胎染色质处于一种整体松散的状态，这些染色质区域的开放程度较低，并且随着全基因组转录的激活而大量消失。研究结果显示启动子区域的提前开放与胚胎EGA密切相关。通过开放染色质区域的转录因子预测，发现EGA阶段特异的转录因子和转座子主要受DUX4调控，并且胚胎2-4细胞期就已建立起EGA特异的开放染色质区域。

### 参考文献

Wang O, Chin R, Cheng X, et al. Efficient and unique cobarcoding of second-generation sequencing reads from long DNA molecules enabling cost-effective and accurate sequencing, haplotyping, and de novo assembly[J]. Genome research, 2019, 29(5): 798-808.



## 全球545个银杏基因组重新测序，揭示了活化石的进化史

Resequencing 545 ginkgo genomes across the world reveals the evolutionary history of the living fossil

发表期刊: **Nature Communications, 2019**

合作单位: **浙江大学生命科学学院、中国科学院植物研究所**

### 主要内容

中国栽培银杏的历史，最早记载出现在西汉期间。相比于人类活动导致灭绝的许多物种，银杏被认为是人类拯救濒危物种的正面案例。文章收集了来自全球51个群体共计545份银杏种质，该研究使用DNBSEQ技术平台重测序方法，545份银杏平均深度6.3X，深度虽不深，但考虑到其~10G的基因组，其数据量达到了44.30Tb，是非模式物种最大的基因组数据集。最后，一共鉴定了161M的高质量SNP。中国银杏主要分成4个遗传组分，与地理分布大致一致，即西南（SWEST）、南部（SOUTH）、东部（EAST）和北部（NORTH），其中NORTH成分为其他三种成分的混合。除了西南地区避难所，银杏避难所还包括东部以及南部避难所，该地区属于生物多样性热点区域，也是其他很多种子植物的更新世避难所。基于叶绿体基因组的分析表明，中国银杏长距离的传播可能是由于人类活动。遗传多态性分析表明活化石遗传多态性与表型变异之间不存在相关性。文章还揭示了银杏是如何传播到东亚以及美洲、欧洲等地区。此外，文章还研究了银杏种群的环境适应性以及自然选择作用。

### 参考文献

Zhao Y P, Fan G, Yin P P, et al. Resequencing 545 ginkgo genomes across the world reveals the evolutionary history of the living fossil[J]. Nature communications, 2019, 10(1): 1-10.



## 协调植物生长-代谢，促进农业可持续发展

Modulating plant growth-metabolism coordination for sustainable agriculture

发表期刊: **Nature, 2018**

合作单位: **中国科学院遗传与发育生物学研究所、中国科学院大学生命科学学院**

### 主要内容

本文解析作物生长、氮素利用相关GRF4-DELLA的平衡调控机制，在不影响优良性状作物半矮化的同时提高作物产量。GRF4的遗传变异将成为提高作物产量和养分利用效率的主要目标，新的育种策略将引领未来绿色革命，并在增加产量可持续化的同时减少因使用农业氮而导致的环境恶化。通过上调了GRF4的表达后，绿色革命水稻和小麦品种在维持半矮秆、高产量性状的同时，氮利用效率明显上升。本文取材为水稻半矮秆品系NJ6-sd1，对应野生型品系NJ6，NJ6-sd1的氮素利用效率比NJ6低，以NJ6 (SD1)为对照，对36个含有sd1的籼稻品种分析NH<sub>4</sub><sup>+</sup>的利用率。再以NJ6为轮回亲本与一个高NH<sub>4</sub><sup>+</sup>吸收率品系NM73杂交创建BC1F2群体，通过QTL定位、图位克隆等技术获得氮肥高效利用的关键基因。分析关键基因启动子的三种SNP分型，筛选不同型别影响作物产量的潜在联系。通过RNA-seq和ChIP-seq（基于DNBSEQ平台）解析GRF4作用的分子机制，证明GRF4是激活下游参与氮素吸收和氮素同化的相关基因。

### 参考文献

Li S, Tian Y, Wu K, et al. Modulating plant growth-metabolism coordination for sustainable agriculture[J]. Nature, 2018, 560(7720): 595.

## 》》》 首个染色体水平的海洋哺乳类动物基因组

The first chromosome - level genome for a marine mammal as a resource to study ecology and evolution

**发表期刊: Molecular Ecology Resources, 2019**

**合作单位: 华大基因**

### 主要内容

海洋哺乳动物是研究趋同进化和水生适应的重要模型，其中抹香鲸（*Physeter macrocephalus*）是最大的齿鲸（长达20.5米，体重57,000千克）。本文对抹香鲸进行了染色体进化分析，包括构建祖先染色体，鉴定染色体重排事件以及与牛染色体进行比较，为探索海洋哺乳动物的适应和物种形成提供了资源。通过使用Hi-C策略，更容易获得染色体水平基因组。在染色体水平上获得越来越多的基因组进行宏观进化分析，例如，推断海洋哺乳动物的染色体进化以及与其陆地祖先的关系。本研究为水生或海洋哺乳动物的基因组学，生态学和进化研究提供了宝贵的资源。

### 参考文献

Fan G, Zhang Y, Liu X, et al. The first chromosome - level genome for a marine mammal as a resource to study ecology and evolution[J]. Molecular ecology resources, 2019.

## 中国外来入侵物种-草地贪夜蛾染色体水平基因组

Chromosome level draft genomes of the fall armyworm, *Spodoptera frugiperda* (Lepidoptera: Noctuidae), an alien invasive pest in China

发表期刊: **bioRxiv, 2019**

合作单位: **华大基因、云南农业大学、中国科学院动物研究所**

### 主要内容

草地夜蛾 (*Spodoptera frugiperda*)，又名草地贪夜蛾或伪黏虫，英文称为fall armyworm (FAW)，是一种原产于美洲的害虫。研究者使用stLFR高精度基因组解析方法，结合DNBSEQ测序平台MGISEQ-2000，获得了来自云南省的一公一母两只草地夜蛾的染色体级别的基因组图谱。其中公蛾的基因组大小为542.42Mb，Scaffold N50达到14.16Mb，母蛾的基因组大小是530.77Mb，Scaffold N50达到14.89Mb。此外发现在中国境内的草地夜蛾 (2只来自云南，2只来自于广东)，有3只属于玉米寄生种 (C Strain)，1只属于水稻寄生种 (R Strain)，这预示着入侵中国的草地夜蛾可能来自于非洲。

### 参考文献

Liu H, Lan T, Fang D, et al. Chromosome level draft genomes of the fall armyworm, *Spodoptera frugiperda* (Lepidoptera: Noctuidae), an alien invasive pest in China[J]. bioRxiv, 2019: 671560.

## 肠道菌群显著影响肝细胞癌患者对抗PD-1免疫治疗的响应程度

Gut microbiome affects the response to anti-PD-1 immunotherapy in patients with hepatocellular carcinoma

发表期刊: Journal for immunotherapy of cancer, 2019

合作单位: 浙江大学医学院、锐翌基因

### 主要内容

近年来,肠道菌群在调节多种肿瘤免疫治疗响应效果中的作用受到越来越多的关注。但关于肠道菌群对肝癌免疫治疗疗效影响的研究尚未见报道。此外,目前研究更多的是关注基线状态,而不是免疫治疗过程中肠道菌群的动态变化。因此,该研究利用华大智造DNBSEQ技术平台深度宏基因组测序的方法,研究肝细胞癌患者接受抗PD-1治疗的过程中肠道菌群的变化特征,鉴定出了与治疗响应度密切相关的菌群及其代谢特征,该发现提示,菌群可能作为一种预测免疫疗法效果的生物标记物,具有一定的早期诊断价值。相关菌种和代谢途径的研究进一步发现了对免疫药物响应良好患者肠道内富集的细菌种类,以及这些细菌可能参与的有益代谢途径,提示了肠道菌群参与免疫调节、优化治疗效果的潜在机制,可能为未来肝癌的治疗提供调控策略。

### 参考文献

Zheng Y, Wang T, Tu X, et al. Gut microbiome affects the response to anti-PD-1 immunotherapy in patients with hepatocellular carcinoma[J]. Journal for immunotherapy of cancer, 2019, 7(1): 193.



## 类关节炎大鼠模型中，一种细菌维护肠道微生态保护骨骼

A single bacterium restores the microbiome dysbiosis to protect bones from destruction in a rat model of rheumatoid arthritis

发表期刊: **Microbiome, 2019**

合作单位: **澳门科技大学**

### 研究摘要

目前治疗早期类关节炎暂时没有进展，本文探究菌群治疗的可能，使用益生菌后，类关节炎(RA)患者的微生物紊乱显著逆转，将混乱的肠道微生物群调节到健康状态是预防骨损伤的一种潜在治疗方法。本文使用不同微生物制剂对类关节炎（AIA）大鼠进行处理，通过使用DNBSEQ测序平台的宏基因组测序方法和全基因组关联分析，评估干酪乳杆菌对类关节炎大鼠的相关肠道菌群和免疫疾病的影响，结果显示用干酪乳杆菌对AIA大鼠进行治疗可抑制关节肿胀并防止骨破坏。随着关节炎症状的缓解，使用干酪乳杆菌干预后，关节炎大鼠营养不良症状明显改善。此外，干酪乳杆菌还下调了促炎细胞因子的表达，这与干酪乳杆菌治疗相关微生物的作用密切相关。因此在疾病的早期阶段，使用益生菌是治疗类风湿性关节炎的一种有效途径。

### 参考文献

Pan H, Guo R, Ju Y, et al. A single bacterium restores the microbiome dysbiosis to protect bones from destruction in a rat model of rheumatoid arthritis[J]. Microbiome, 2019, 7(1): 107.

	Publications	Journal Title	IF	Year	Techology
plant	Modulating plant growth-metabolism coordination for sustainable agriculture	Nature	41.58	2018	RNA-Seq&ChIP-Seq
human	Methyltransferase SETD2-Mediated Methylation of STAT1 Is Critical for Interferon Antiviral Activity	Cell	30.41	2017	RNA-Seq
human	An Interleukin-25-Mediated Autoregulatory Circuit in Keratinocytes Plays a Pivotal Role in Psoriatic Skin Inflammation	Immunity	22.85	2018	RNA-seq
human	Specific Decrease in B-Cell-Derived Extracellular Vesicles Enhances Post-Chemotherapeutic CD8+ T Cell Responses	Immunity	22.85	2019	RNA-Seq
human	CCR7 Chemokine Receptor-Inducible Inc-Dpf3 Restrains Dendritic Cell Migration by Inhibiting HIF-1 $\alpha$ -Mediated Glycolysis	Immunity	22.85	2019	RNA-Seq
human	A Novel Allosteric Inhibitor of Phosphoglycerate Mutase 1 Suppresses Growth and Metastasis of Non-Small-Cell Lung Cancer	cell metabolism	22.42	2019	RNA-seq
human	Slc6a8-Mediated Creatine Uptake and Accumulation Reprogram Macrophage Polarization via Regulating Cytokine Responses	immunity	21.52	2019	RNA-seq
human	Nutrient Sensing by the Intestinal Epithelium Orchestrates Mucosal Antimicrobial Defense via Translational Control of Hes1	Cell Host & Microbe	17.87	2019	RNA-seq
animal	Precise in vivo genome editing via single homology arm donor mediated intron-targeting gene integration for genetic disease correction	cell research	17.85	2019	RNA-seq
animal	Repopulated microglia are solely derived from the proliferation of residual microglia after acute depletion	Nature Neuroscience	17.84	2018	RNA-Seq
animal	Hyaluronan synthase 2-mediated hyaluronan production mediates Notch1 activation and liver fibrosis	Science Translational Medicine	16.71	2019	RNA-seq
human	Genome-Wide CRISPR-Cas9 Screening Identifies NF- $\kappa$ B/E2F6 Responsible for EGFRvIII-Associated Temozolomide Resistance in Glioblastoma	Advanced Science	15.80	2019	RNA-seq
animal	The CRISPR-Cas13a Gene-Editing System Induces Collateral Cleavage of RNA in Glioma Cells	advanced Science	15.804	2019	RNA-seq
animal	KRAB-type zinc-finger proteins PITA and PISA specifically regulate p53-dependent glycolysis and mitochondrial respiration	Cell research	15.61	2018	RNA-seq
animal	Pioneering function of Isl1 in the epigenetic control of cardiomyocyte cell fate	Cell research	15.39	2019	RNA-Seq
human	Hepatocyte TRAF6 Aggravates Hepatic Inflammation and Fibrosis by Promoting Lys6- Linked Polyubiquitination of ASK1	hepatology	14.97	2019	RNA-seq
human	Landscape of Intercellular Crosstalk in Healthy and NASH Liver Revealed by Single-Cell Secretome Gene Analysis	molecular cell	14.55	2019	RNA-seq
human	Glutarylation of Histone H4 Lysine 91 Regulates Chromatin Dynamics	molecular cell	14.55	2019	RNA-seq
animal	Menin Deficiency Leads to Depressive-like Behaviors in Mice by Modulating Astrocyte-Mediated Neuroinflammation	Neuron	14.32	2018	RNA-Seq
human	Nucleoporin Seh1 Interacts with Olig2/Brd7 to Promote Oligodendrocyte Differentiation and Myelination	Neuron	14.32	2019	RNA-seq
microorganism	Enterovirus pathogenesis requires the host methyltransferase SETD3	Nature Microbiology	14.30	2019	RNA-seq
microorganism	Host serum iron modulates dengue virus acquisition by mosquitoes	Nature Microbiology	14.30	2019	RNA-seq
human	Breast milk alkylglycerols sustain beige adipocytes through adipose tissue macrophages	JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION	13.25	2019	RNA-seq
animal	Hepatic IRF6 alleviates liver steatosis and metabolic disorder by transcriptionally suppressing PPAR $\gamma$	hepatology	13.25	2019	RNA-Seq&ChIP-Seq
animal	Integrated Omics Reveals Tollip as an Aggravator and Therapeutic Target for Hepatic Ischemia-Reperfusion Injury in Mice	hepatology	13.25	2019	RNA-seq



	Publications	Journal Title	IF	Year	Techology
animal	Hepatic Interferon Regulatory Factor 6 Alleviates Liver Steatosis and Metabolic Disorder by Transcriptionally Suppressing Peroxisome Proliferator-Activated Receptor $\gamma$ in Mice	hepatology	13.25	2019	RNA-seq
human	Translation of the circular RNA circ $\beta$ -catenin promotes liver cancer cell growth through activation of the Wnt pathway	Genome Biology	13.21	2019	RNA-seq
animal	Glucocorticoid receptor in stromal cells is essential for glucocorticoid-mediated suppression of inflammation in arthritis	Annals of the Rheumatic Diseases	12.38	2018	RNA-Seq
human	Salt-inducible kinases dictate parathyroid hormone receptor action in bone development and remodeling	JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION	12.28	2019	RNA-seq
plant	Hydrogen peroxide positively regulates brassinosteroid signaling through oxidation of the BRASSI-NAZOLE-RESISTANT1 transcription factor	Nature Communications	12.12	2018	RNA-seq
human	STAG2 deficiency induces interferon responses via cGAS-STING pathway and restricts virus infection	Nature Communications	12.12	2018	RNA-seq
human	Mutually exclusive acetylation and ubiquitylation of the splicing factor SRSF5 control tumor growth	Nature Communications	12.12	2018	RNA-Seq
human	Precisely controlling endogenous protein dosage in hPSCs and derivatives to model FOXG1 syndrome	Nature Communications	12.12	2019	RNA-Seq
animal	Primary cilia regulate hematopoietic stem and progenitor cell specification through Notch signaling in zebrafish	Nature Communications	12.12	2019	RNA-seq
human	Fas signaling-mediated TH9 cell differentiation favors bowel inflammation and antitumor functions	Nature Communications	11.88	2019	RNA-seq
animal	Pioneer and repressive functions of p63 during zebrafish embryonic ectoderm specification	Nature Communications	11.88	2019	RNA-seq
human	UHRF1 suppresses retrotransposons and cooperates with PRMT5 and PIWI proteins in male germ cells	nature communications	11.88	2019	RNA-seq
animal	Activation of P-TEFb by cAMP-PKA signaling in autosomal dominant polycystic kidney disease	Science Advances	11.51	2019	RNA-Seq&-ChIP-Seq
human	Glutamylation of deubiquitinase BAP1 controls self-renewal of hematopoietic stem cells and hematopoiesis	JOURNAL OF EXPERIMENTAL MEDICINE	10.892	2019	RNA-seq
human	The E3 ligase VHL promotes follicular helper T cell differentiation via glycolytic-epigenetic control	JOURNAL OF EXPERIMENTAL MEDICINE	10.79	2019	RNA-seq
animal	Comprehensive transcriptomic view of the role of the LGALS12 gene in porcine subcutaneous and intramuscular adipocytes	Molecular Cancer	10.68	2019	RNA-seq
human	Diminished OPA1 expression and impaired mitochondrial morphology and homeostasis in Aprataxin-deficient cells	Nucleic Acids Research	10.16	2019	RNA-Seq
animal	Organic cation transporter 3 (Oct3) is a distinct catecholamines clearance route in adipocytes mediating the beiging of white adipose tissue	PLOS BIOL	9.80	2019	RNA-Seq
animal	Nuclear carbonic anhydrase 6B associates with PRMT5 to epigenetically promote IL-12 expression in innate response	PNAS	9.66	2017	RNA-Seq&-ChIP-Seq
human	Roles of the CSE1L-mediated nuclear import pathway in epigenetic silencing	PNAS	9.66	2018	RNA-seq
animal	Knockout of juvenile hormone receptor, Methoprene-tolerant, induces black larval phenotype in the yellow fever mosquito, <i>Aedes aegypti</i>	PNAS	9.58	2019	RNA-seq
microorganism	Rapid pathway prototyping and engineering using in vitro and in vivo synthetic genome SCRaMBLE-in methods	Nature Communications	12.12	2018	WGS
plant	Resequencing 545 ginkgo genomes across the world reveals the evolutionary history of the living fossil	Nature Communications	11.88	2019	WGS
0	Lamin A/C promotes DNA base excision repair	Nucleic Acids Research	11.15	2019	WGS
animal	The first chromosome-level genome for a marine mammal as a resource to study ecology and evolution	Molecular Ecology Resources	7.33	2019	WGS

	Publications	Journal Title	IF	Year	Techology
human	A reference human genome dataset of the BGISEQ-500 sequencer	GigaScience	7.27	2017	WGS
animal	Comparative performance of the BGISEQ-500 versus Illumina HiSeq2500 sequencing platforms for palaeogenomic sequencing	GigaScience	7.27	2017	WGS
plant	Molecular digitization of a botanical garden: high-depth whole genome sequencing of 689 vascular plant species from the Ruili Botanical Garden	GigaScience	7.27	2019	WGS
animal	The Marine Mammal Class II Major Histocompatibility Complex Organization	Frontiers in Immunology	6.43	2019	WGS
human	C/EBP $\beta$ enhances platinum resistance of ovarian cancer cells by reprogramming H3K79 methylation	Nature Communications	12.12	2018	WES
human	Epigenetic alterations are associated with tumor mutation burden in non-small cell lung cancer	Journal for Immuno Therapy of Cancer	8.68	2019	WES
human	Engineering Forward Genetics into Cultured Cancer Cells for Chemical Target Identification	cell chemical biology	6.76	2019	WES
human	Whole exome sequencing reveals HSPA1L as a genetic risk factor for spontaneous preterm birth	PLOS.Genetics	5.54	2018	WES
animal	Dissecting primate early post-implantation development using long-term in vitro embryo culture	science	41.037	2019	scRNA-Seq & scATAC-seq
animal	Comparative analysis of sequencing technologies platforms for single-cell transcriptomics	GENOME BIOLOGY	13.21	2019	scRNA-Seq
human	An integrated chromatin accessibility and transcriptome landscape of human pre-implantation embryos	Nature Communications	12.12	2019	ATAC-seq & LiCAT-seq
human	Deconvolution of single-cell multi-omics layers reveals regulatory heterogeneity	Nature Communications	12.12	2019	scCAT-seq
human	Efficient and unique co-barcoding of second-generation sequencing reads from long DNA molecules enabling cost effective and accurate sequencing, haplotyping, and de novo assembly	GENOME RESEARCH	11.92	2019	stLFR
animal	Chromosome-level reference genome of the Siamese fighting fish <i>Betta splendens</i> , a model species for the study of aggression	GigaScience	7.27	2018	Hi-C library
human	Single-cell transcriptomic landscape of nucleated cells in umbilical cord blood	GigaScience	7.27	2019	scRNA-Seq
animal	Dean flow assisted single cell and bead encapsulation for high performance single cell expression profiling	ACS Sensors	5.71	2019	scRNA-Seq
animal	An ATAC-seq atlas of chromatin accessibility in mouse tissues	Scientific Data	5.31	2019	ATAC-seq
animal	Systematic evaluation of <i>C. elegans</i> lincRNAs with CRISPR knockout mutants	Genome Biology	13.21	2019	lncRNA
human	The FOXN3-NEAT1-SIN3A repressor complex promotes progression of hormonally responsive breast cancer	The Journal of Clinical Investigation	12.78	2017	ChIP-Seq
microorganism	Altered respiratory virome and serum cytokine profile associated with recurrent respiratory tract infections in children	Nature Communications	12.12	2019	Pathogen detection
microorganism	A single bacterium restores the microbiome dysbiosis to protect bones from destruction in a rat model of rheumatoid arthritis	Microbiome	10.47	2019	metagenome
human	Low-pass genome sequencing versus chromosomal microarray analysis: implementation in prenatal diagnosis	genetics in medicine	8.683	2019	CNV-seq
microorganism	Gut microbiome affects the response to anti-PD-1 immunotherapy in patients with hepatocellular carcinoma	Journal for Immuno Therapy of Cancer	8.68	2019	metagenome
human	Advanced Whole-Genome Sequencing and Analysis of Fetal Genomes from Amniotic Fluid	Clinical Chemistry	8.64	2018	PGS
microorganism	A novel affordable reagent for room temperature storage and transport of fecal samples for metagenomic analyses	Microbiome	8.50	2018	metagenome
human	Generation of Highly Biomimetic Quality Control Materials for Noninvasive Prenatal Testing Based on Enzymatic Digestion of Matched Mother-Child Cell Lines	CLINICAL CHEMISTRY	8.01	2019	NIFTY



	Publications	Journal Title	IF	Year	Techology
human	Ai-lncRNA EGOT enhancing autophagy sensitizes paclitaxel cytotoxicity via upregulation of ITPR1 expression by RNA-RNA and RNA-protein interactions in human cancer	Molecular Cancer	7.78	2019	ChIP-seq
microor-ganism	High - throughput identification and diagnostics of pathogens and pests: Overview and practical recommendations	Molecular Ecology Resources	7.33	2018	Pathogen detection
human	Assessment of the cPAS-based BGISEQ-500 platform for metagenomic sequencing	GigaScience	7.27	2017	metagenome
animal	A gene catalogue of the Sprague-Dawley rat gut metagenome	GigaScience	7.27	2018	metagenome
human	The metagenome of the female upper reproductive tract	GigaScience	7.27	2018	metagenome
plant	Prospects and challenges of implementing DNA metabarcoding for high-throughput insect surveillance	GigaScience	7.27	2019	review
microor-ganism	Tamdy Virus in Ixodid Ticks Infesting Bactrian Camels,Xinjiang, China, 2018	Emerging Infectious Diseases	7.19	2019	Pathogen detection
microor-ganism	Distinct gut metagenomics and metaproteomics signatures in prediabetics and treatment-naïve type 2 diabetics	EBioMedicine	6.68	2019	metagenome
human	Development of coupling controlled polymerizations by adapter-ligation in mate-pair sequencing for detection of various genomic variants in one single assay	DNA RESEARCH	5.42	2019	long mate pair library
human	M7 - FLIPI is not prognostic in follicular lymphoma patients with first - line rituximab chemo - free therapy	British Journal of Haematology	5.21	2019	capture
microor-ganism	Incremental value of metagenomic next generation sequencing for the diagnosis of suspected focal infection in adults	Journal of Infection	5.10	2019	Pathogen detection
human	Development and comprehensive evaluation of a noninvasive prenatal paternity testing method through a scaled trial	Forensic Science International-Genetics	4.88	2019	NIPPT
human	A reference system for BRCA mutation detection based on next-generation sequencing in the Chinese population	JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS	4.88	2019	capture
human	Validation of combinatorial probe-anchor ligation-based sequencing as non-invasive prenatal test for trisomy at a central laboratory	Ultrasound in Obstetrics & Gynecology	4.71	2017	NIFTY
animal	High-coverage genomes to elucidate the evolution of penguins	GigaScience	4.69	2019	10X Genomics genomic libraries
animal	Aberrantly expressed long non - coding RNAs in air pollution - induced congenital defects	JOURNAL OF CELLULAR AND MOLECULAR MEDICINE	4.66	2019	lncRNA
microor-ganism	Diminishing microbiome richness and distinction in the lower respiratory tract of lung cancer patients: a multiple comparative study design with independent validation	Lung Cancer	4.60	2019	metagenome
microor-ganism	The Feasibility of Metagenomic Next-Generation Sequencing to Identify Pathogens Causing Tuberculous Meningitis in Cerebrospinal Fluid	Frontiers in Microbiology	4.259	2019	Pathogen detection
microor-ganism	Current Status and Potential Applications of Underexplored Prokaryotes	Microorganisms	4.17	2019	metagenome
microor-ganism	Taxonomic and Functional Characterization of the Microbial Community During Spontaneous in vitro Fermentation of Riesling Must	Frontiers in Microbiology	4.08	2019	metagenome
microor-ganism	Genome comparison of African swine fever virus China/2018/AnhuiXCGQ strain and related European p72 Genotype II strains	TRANSBOUND EMERG DIS	3.59	2019	Pathogen detection
microor-ganism	Value of mNGS in sonication fluid for the diagnosis of periprosthetic joint infection	JOURNAL OF ARTHROPLASTY	3.524	2019	Pathogen detection
human	Prenatal Diagnosis of Fetuses with Increased Nuchal Translucency by Genome Sequencing Analysis	Frontiers in Genetics	3.52	2019	CNV-seq
plant	mTERF5 Acts as a Transcriptional Pausing Factor to Positively Regulate Transcription of Chloroplast psbEFLJ	molecular plant	9.33	2019	RNA-seq



DNBSEQ平台发表文章列表请扫描二维码，  
或登录华大智造官网查阅。

下载地址：<https://www.mgitech.cn/article/papers.html>

地址：深圳市盐田区北山工业区综合楼及11栋2楼

网站：[www.mgitech.cn](http://www.mgitech.cn)

电话：4000-966-988

E-mail：[MGI-service@genomics.cn](mailto:MGI-service@genomics.cn)