

基于DNBSEQ-G99平台的结核分枝杆菌全基因组测序组合产品

—快速,精准的测序方案为未知病原识别和流行病学研究提供强大的工具

■ 亮点

全流程速度快

搭配 DNBSEQ-G99ARS 测序仪,可在 24 小时内完成建库,测序和分析

数据质量优异

独有的 DNBSEQ 测序技术,为下游分析提供高质量的测序数据

自动化程度高

搭配自动化文库制备系统 MGISP-100RS 及数据分析软件,可实现自动化建库及数据分析,最大程度减少了人工的介入

分析功能齐全

自主开发的软件满足结核分枝杆菌单菌的基因组组装、分型鉴定、耐药预测和进化溯源分析的需求

■ 简介

基于华大智造自主研发的试剂、自动化样本制备系统、DNBSEQ-G99ARS测序平台以及数据处理系统,覆盖了从样本到结果的全流程,可对结核分枝杆菌单菌样本进行快速、准确测序和基因组组装,实现结核分枝杆菌的基因组组装、分型鉴定、耐药预测和进化溯源分析,为结核分枝杆菌感染的精准鉴定、监测预警、溯源分析和精准防控提供工具支撑。

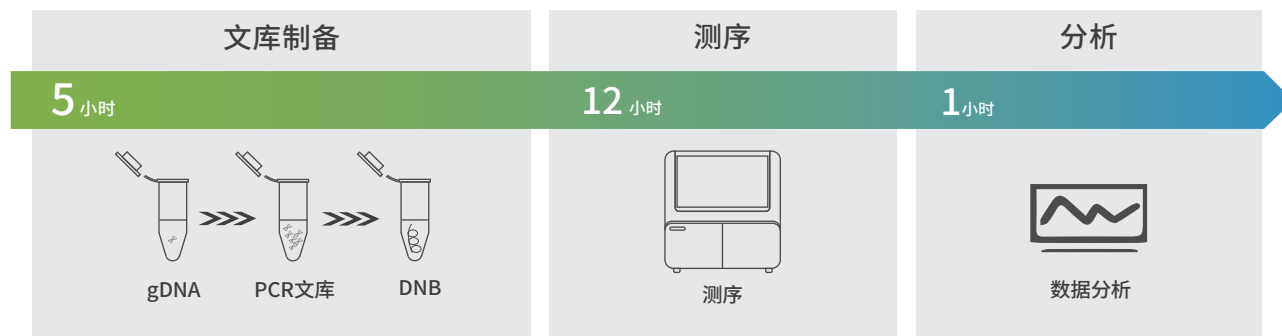


图1 流程示意图

DNBSEQ-G99ARS是目前全球中小通量测序仪中速度最快的机型之一，12小时可完成 PE150测序，数据产出高效且优质。可内置计算模块，实现测序生信一体化。

表1 推荐测序参数

预期用途	推荐读长	单样本Reads	通量/FC
结核分枝杆菌 单菌全基因组测序	PE150	5M	16样本

MTB-Explorer软件是基于MGI高通量测序平台开发的一款针对结核分枝杆菌的分析软件，可实现对结核分枝杆菌的基因组组装、分型鉴定、耐药预测、以及系统进化分析等功能，可自动出具分析结果。

■ 测试数据

| 样本信息

对16个结核分枝杆菌利福平耐药基因检测试剂用国家参考品单菌样本进行全基因组测序（可在<http://aoc.nifdc.org.cn/sell/home/search.html>查询参考品信息）。

| 测序质量

使用DNBSEQ-G99ARS平台进行测序，共产出102.15 M Reads，Q30为92.55%，测序数据质量和产量优异。

| 分析结果总览

MTB-Explorer软件对下机数据自动启动分析并输出报告,以样本1为例,耐药与突变信息如表2所示。报告的总览以图形展示,如图2所示,其中上方的标题表示该样本的名称和谱系,彩色外圈表示WHO收录的与抗结核药耐药相关的变异数目,灰色内圈表示该样本所检测到的对应的耐药基因变异数目,样本1预测为利福平与异烟肼耐药,共检测出5个WHO收录的耐药相关变异信息。

表2 样本1在参考品说明书中列举的耐药与突变信息

编号	菌株编号(CMCC)	利福平 (R)、异烟肼 (I) 药敏试验和基因突变位点
样本1	94002'	IR(rpoB 450,inhA -15)

1.1 总览

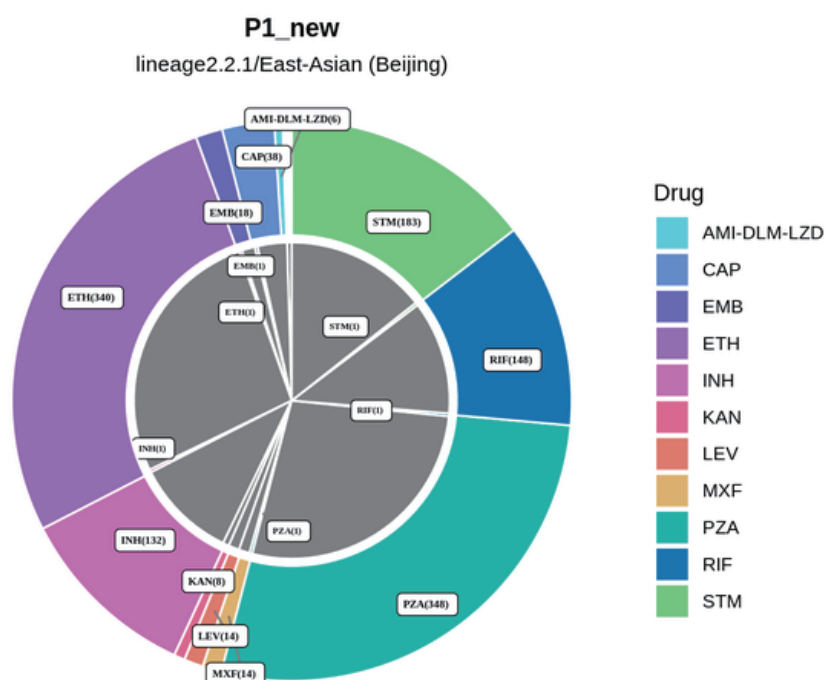


图2 分析结果总览 (样本1)

谱系分型鉴定

以样本1为例,实现对样本的血清型、spoligotype分型鉴定。结果如图3所示。

6.1 谱系分型

样品名称	Lineage	Family	占比
P1_new	lineage2.2.1	East-Asian (Beijing)	99.73%

6.2 Spoligotype

样品名称	Binary	Octal	Clade	SIT
P1_new	0001111111	0000000000000771	Beijing	269

表3 分型鉴定结果 (样本1)

突变与耐药预测

根据2021 WHO发布的《结核分枝杆菌复合群耐药相关变异目录》对样本的耐药变异进行注释,并分为“耐药相关突变”和“不确定显著性突变、耐药不相关突变”两类输出结果,实现对耐药的预测,结果如图4所示。

5. 变异汇总

变异总数目	WHO收录结核突变数目	耐药相关突变数目	不确定显著性突变、耐药不相关突变数目	其他突变数目
1719	26	5	21	1693

5.1 耐药相关突变

变异 (通用名)	基因	位置	野生核酸	突变核酸	核苷酸突变	氨基酸突变	覆盖深度	突变频率	突变深度	药物	耐药置信水平	参考来源
rpoB_S450L	rpoB	761155	C	T	c.1349C>T	p.Ser450Leu	147	100.00	147	RIF	Assoc w R	WHO 2021
rpsL_K43R	rpsL	781687	A	G	c.128A>G	p.Lys43Arg	148	100.00	148	STM	Assoc w R	WHO 2021
inhA_c-777t...	fabG1	1673425	C	T	c.-15C>T	NA	153	100.00	153	ETH	Assoc w R	WHO 2021
inhA_c-777t...	fabG1	1673425	C	T	c.-15C>T	NA	153	100.00	153	INH	Assoc w R	WHO 2021
pncA_V130G	pncA	2288853	A	C	c.389T>G	p.Val130Gly	147	100.00	147	PZA	Assoc w R	WHO 2021
embB_M306V	embB	4247429	A	G	c.916A>G	p.Met306Val	123	100.00	123	EMB	Assoc w R	WHO 2021

5.2 不确定显著性突变、耐药不相关突变

变异 (通用名)	基因	位置	野生核酸	突变核酸	核苷酸突变	氨基酸突变	覆盖深度	突变频率	突变深度	药物	耐药置信水平	参考来源
gyrA_E21Q	gyrA	7362	G	C	c.61G>C	p.Glu21Gln	154	100.00	154	LEV	Not assoc ...	WHO 2021
gyrA_E21Q	gyrA	7362	G	C	c.61G>C	p.Glu21Gln	154	100.00	154	MXF	Not assoc ...	WHO 2021
gyrA_S95T	gyrA	7585	G	C	c.284G>C	p.Ser95Thr	131	100.00	131	LEV	Not assoc ...	WHO 2021
gyrA_S95T	gyrA	7585	G	C	c.284G>C	p.Ser95Thr	131	100.00	131	MXF	Not assoc ...	WHO 2021
gyrA_G668D	gyrA	9304	G	A	c.2003G>A	p.Gly668Asp	137	100.00	137	LEV	Not assoc ...	WHO 2021
gyrA_G668D	gyrA	9304	G	A	c.2003G>A	p.Gly668Asp	137	100.00	137	MXF	Not assoc ...	WHO 2021
mshA_A187V	mshA	575907	C	T	c.560C>T	p.Ala187Val	130	100.00	130	ETH	Uncertain ...	WHO 2021

表4 耐药预测结果 (样本1)

对未被WHO目录收录的变异信息，在“其他突变”结果中展示，如图5所示。

5.3 其他突变

基因	位置	野生核酸	突变核酸	核苷酸突变	氨基酸突变	覆盖深度	突变频率	突变深度
dnaA	1456	G	A	c.1456G>A	p.Glu486Lys	169	100.00	169
NA	1849	C	A	c.-203C>A	NA	142	100.00	142
NA	1977	A	G	c.-75A>G	NA	137	100.00	137
recF	4013	T	C	c.734T>C	p.Ile245Thr	132	100.00	132
NA	11820	C	G	c.-648C>G	NA	133	100.00	133
Rv0008c	11879	A	G	c.433T>C	p.Ser145Pro	153	99.35	152

图5 其他突变结果（样本1）

进化溯源

MTB-Explorer软件将组装的基因组与数据库进行对比，计算遗传距离，并构建进化树展示其与其他已报道的结核分枝杆菌亚型的亲缘关系，结果如图6所示。

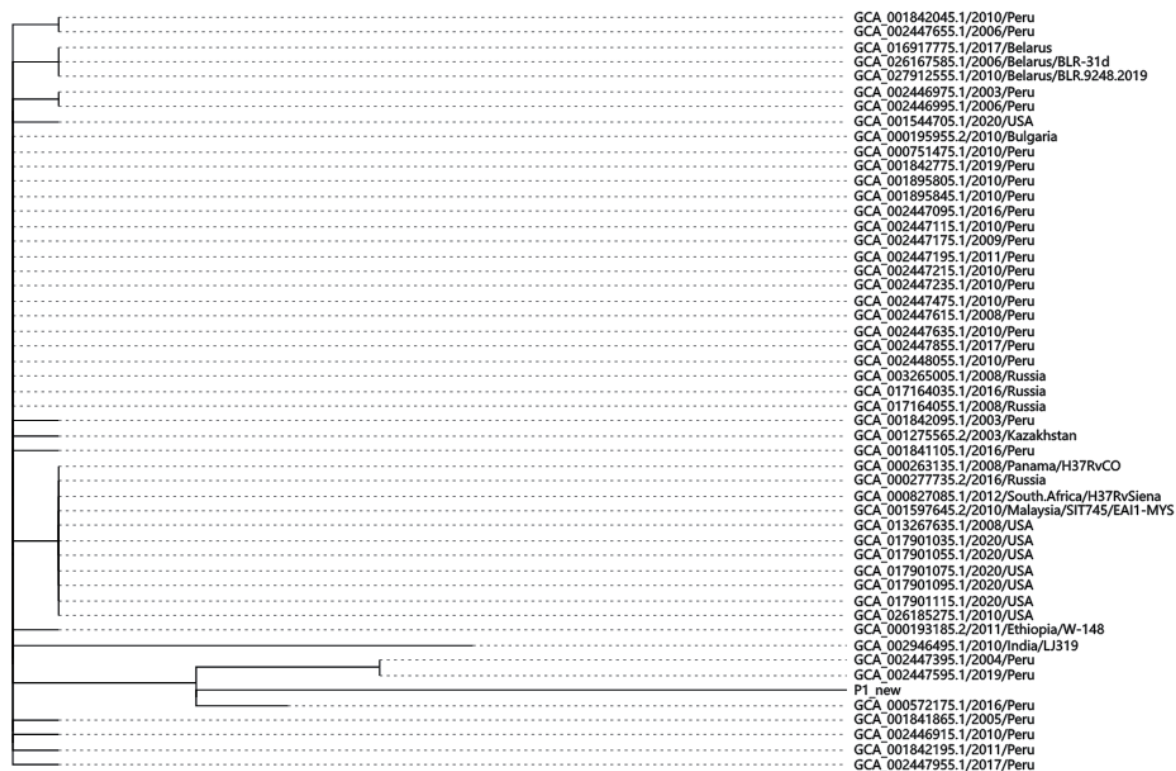


图6 进化溯源结果（样本1）

■ 总结

华大智造基于DNBSEQ-G99ARS平台的结核分枝杆菌全基因组测序组合产品具有全流程速度快,数据质量优异,分析功能齐全和自动化程度高的特点,为结核分枝杆菌单菌的识别和基因组学研究提供了强大工具。

订购信息

产品名称	规格	货号
仪器		
MGISP-100RS自动化样本制备系统	标配	900-000070-00
DNBSEQ-G99ARS基因测序仪	高配	900-000560-00
试剂		
MGI Easy Fast酶切DNA文库制备试剂套装	96 RXN	940-000027-00
MGI Easy Fast酶切DNA文库制备试剂套装	16 RXN	940-000029-00
DNBSEQ一步法 DNB制备试剂盒 (OS_DB)	4 RXN	1000026466
DNBSEQ-G99RS高通量测序试剂套装(G99 SM FCL PE150)	FCL PE150	940-000410-00
软件		
MTB-Explorer软件	—	970-000385-00

■ 联系我们

深圳华大智造科技股份有限公司
地址:深圳市盐田区北山工业区综合楼,518083
邮箱:MGI-service@mgi-tech.com
网址:www.mgi-tech.com
电话:+86-4000-688-114
版本:2023年5月版



<https://www.linkedin.com/company/mgi-bgi>



https://twitter.com/MGI_BGI



官方微信



官方网站

版权声明:

本手册版权属于深圳华大智造科技股份有限公司所有,未经本公司书面许可,任何其他个人或组织不得以任何形式将本手册中的各项内容进行复制、拷贝、编辑或翻译为其他语言。本手册中所有商标或标识均属于深圳华大智造科技股份有限公司及其提供者所有。