iGeneTech
艾吉泰康

AIExome® V3

艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 系列产品

- 性能卓越的外显子组测序整体解决方案

2024 年 1 月

公司简介

艾吉泰康是一家专注于靶基因“读”和“写”技术解决方案开发与供应的中国高新技术企业，拥有具备自主核心知识产权的 NGS 探针杂交、多重 PCR、高通量 DNA 合成三大底层技术平台。艾吉泰康已通过 ISO 13485 和 ISO 9001 等多项合规化生产质量管理体系认证，配套超 2000 m²的 GMP 生产车间和检验实验室，为医疗健康、农业、微生物、学术研究等领域提供基因捕获产品的定制开发、NGS IVD 产品的 CDMO 服务、靶向测序实验室解决方案供应、NGS 测序速检服务及大规模 DNA 合成服务。

艾吉泰康致力于成为基因检测企业、医院精准医学中心、科研机构、合成生物学企业及药物研发机构的优秀合作伙伴，打造领先的基因行业新引擎。艾吉泰康已为中国近千家客户提供了上百种预制化的基因捕获产品和高性能试剂组分、超过 1500 种高标准个性化定制的基因捕获产品，并为数十个 NGS IVD 在途或在报产品提供了核心原材料。

目　录

CONTENTS

一、艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒

产品简介

艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒（简称艾全外 ®）是首款中国质造的人外显子组检测产品。艾全外 ® 基于艾吉泰康 ® 自主知识产权的 TargetSeq® 杂交捕获测序技术，适配市面上多种高通量测序平台（MGI/ILM/Element/ 真迈 / 赛陆等），为外显子测序提供全面、准确、简便且经济的解决方案。

2017 年 11 月艾吉泰康 ® 首款人外显子组检测产品艾全外 ® V1 上市，凭借覆盖全面的特点，被复旦大学金力院士团队选中并参与“华表计划”，共同构建中国人特有的外显子组数据库。2018 年，艾吉泰康 ® 率先根据不同应用场景的需求，开发出艾全外 ® V2 系列产品，并顺势推出艾全外 ® V2 肿瘤版和艾全外 ® V2 遗传版。

经多年探针设计经验积累和 TargetSeq One® 杂交捕获体系升级，2021 年艾吉泰康 ® 正式推出人外显子组检测试剂盒艾全外 ® V3 系列产品。根据用户的应用场景不同，艾全外 ® V3 已推出核心版、遗传版和肿瘤版。艾全外 ® V3 在覆盖度、捕获效率和均一性上均有市场领先的性能表现，同时艾全外 ® V3 搭配优化升级的 TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 杂交捕获体系，为遗传病筛查诊断、肿瘤精准诊疗、药物开发等方向提供了全面而经济的解决方案。

艾全外 ® V3 产品系列已推出三个版本：对基因组 CDS 区超高覆盖的核心版、遗传版和肿瘤版。

表 1. 艾全外 ® V3 各版本覆盖区域

	CDS 区	内参质控 SNP 位点	ClinVar	线粒体	SNP 骨架
核心版	√	√	N/A	N/A	N/A
遗传版	√	√	√	√	√

	CDS 区	内参质控 SNP 位点	Fusion	HLA	641 个热点基因 *
肿瘤版	√	√	√	√	√

* 核心 CDS 区平均深度 500X 时，641 个热点基因深度可达平均深度的 2~3 倍

1.1 艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 核心版

艾全外 ® V3 核心版基于人类参考基因组 GRCh38 及最新补丁序列设计，可真实覆盖人类基因组约 34.4 Mb（99.88%）的 CDS 区域，并且对最新 RefSeq 和 GENCODE 等数据库蛋白质编码区域超高覆盖。

产品中文名	目标区域	目标区域大小	货号
艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 核心版	CDS 区	34.4 Mb	PT1008091 / PT1008092

产品特点

全面的数据库覆盖

- 基于 GRCh38 和 GRC 官网最新的补丁序列
- 真实覆盖 99.88% 的 CDS 区

灵活的探针设计

- 针对重复区和高 GC 区优化探针，变异检出更准确
- 高 MAF 的 SNP 探针添加，质控更严谨

卓越的性能表现

- 变异检出更准确
- 不同平台（MGI/ILM/Element/ 真迈 / 赛陆）稳定的数据重现性
- 数据有效性和均一性更出色，成本优势突出

简便的操作流程

- TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 杂交捕获体系，一管操作，操作简便
- 兼容艾吉泰康自动 / 半自动化设备

1. 全面的数据库覆盖，真正实现基因组 CDS 区（Ref:20200817）超高覆盖

艾全外 ® V3 可真实覆盖约 34.4 Mb CDS 区，并在最新 RefSeq、MANE、CCDS 等数据库中实现 99% 以上的蛋白质编码区覆盖（图 1）。与其他供应商外显子组产品相比，艾全外 ® V3 外显子区覆盖度更高，可一次检测更多变异信息。

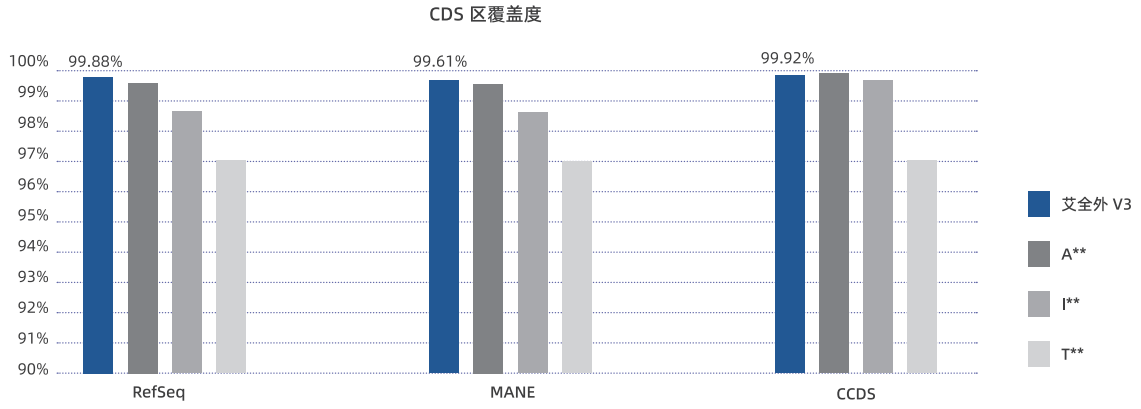


图 1. 艾全外 ® V3 与其他供应商全外显子产品相比，基因组 CDS 区覆盖更全面，一次检测可得到更多的变异信息。测序平台：NovaSeq 6000，PE150。

统计小于 30bp 的外显子（共计 8289 个），艾全外 ® V3 探针未覆盖的外显子数量明显少于其他供应商全外显子组产品（图 2）。

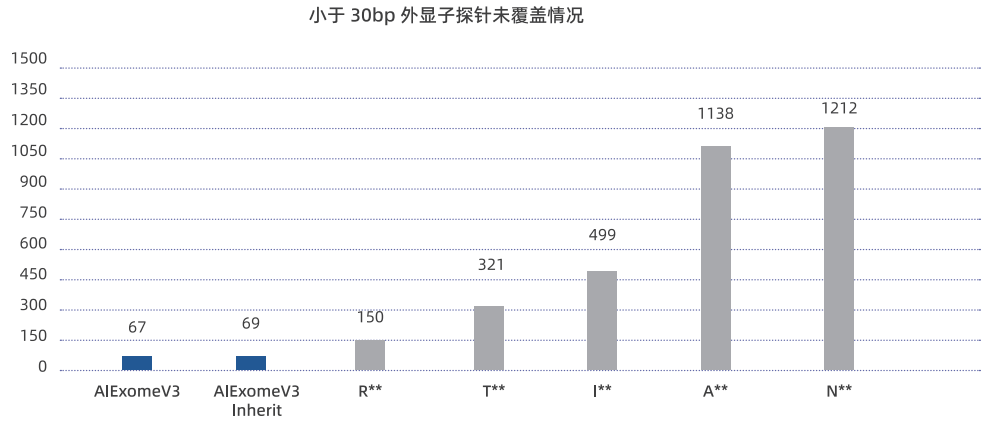


图 2. 艾全外 ® V3 与其他供应商全外显子组产品对小于 30bp 外显子探针未覆盖情况

2. 最新设计理念，针对基因组补丁序列补充 CDS 区探针

艾全外 ® V3 探针设计时，除参考基因组 GRCh38，特别依据 GRC 官网最新补丁序列（Fix patches 和 Novel patches）补充探针。除 HLA 基因外，目前已补充超过 200 个基因的补丁序列探针。如 CDR2、ASB2 等，对参考基因组所有序列进行探针设计，真正做到了编码区的高度覆盖，对单体型有更好的检测效果，有效减少因个体差异导致重要变异位点的漏检。

什么是基因组补丁序列？

人类参考基因组序列来自于多个个体 DNA 序列的整合，但是由于每个个体基因组序列的不同使参考基因组不能代表所有人的基因组序列情况。同时由于技术限制等原因，被测个体并不是所有的 DNA 序列都能被测到，组装好的地方也可能存在错误，同时一个基因可能有多个单体型（如 HLA），新发现的单体型信息也需及时补充。因此，研究人员不定期将补丁序列（包括 Fix patches 和 Novel patches）加入参考基因组中，这些新加入的补丁并不会改变原有序列，如补丁版本 GRCh38.p12，这样既不会导致基因坐标的频繁改变，又提供了最新的参考基因组序列，从而使参考基因组更完善。

补丁序列也是真实的参考基因组，对于变异信息的筛选至关重要。探针设计时如果忽略补丁序列，极可能导致重要变异位点的漏检。例如，实测样本 HLA-C 基因在参考基因组的深度（图 3a）明显低于在对应位置 alt 单体型上的深度（图 3b），说明该样本在该基因上属于其它单体型。

图 3a. 实测样本 HLA-C 基因在参考基因组上的覆盖情况

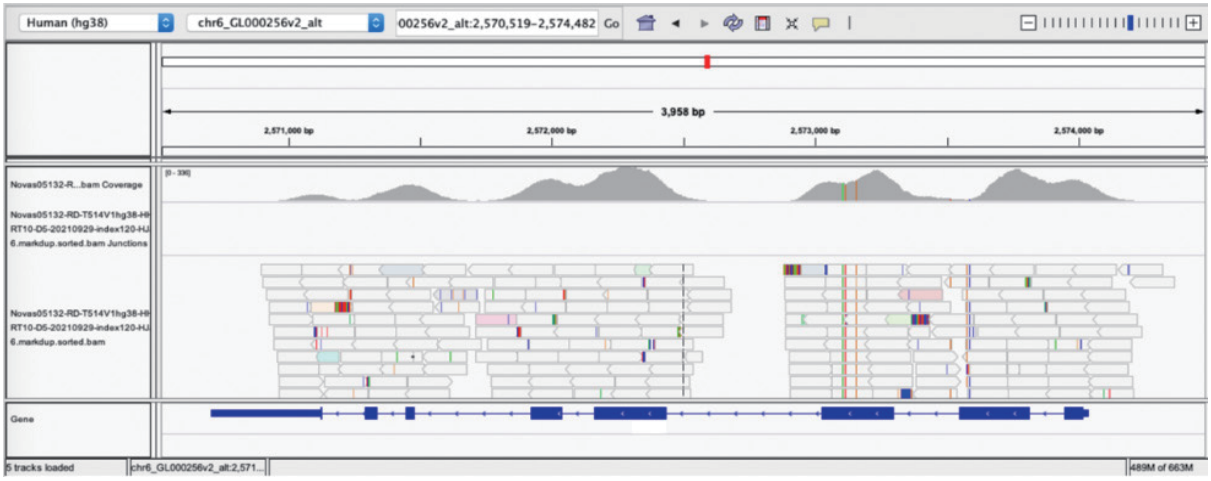


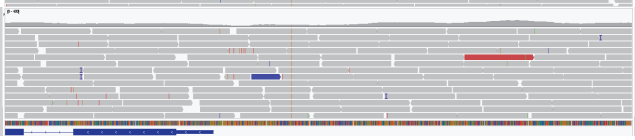
图 3b. 实测样本 HLA-C 基因在补丁序列上的覆盖情况

3. 灵活的探针设计针对难捕获区域特殊优化

根据多年探针设计经验，艾全外 ® V3 针对重要基因的高 GC 区和高重复区进行特殊优化设计，保证特殊捕获区域良好覆盖，提高变异检出的准确性。

例 1：高 GC 区域如 TERT 基因核心启动子区域。相比同类产品，艾全外 ® V3 对 TERT 基因核心启动子的侧翼区域有着更全面的覆盖。重要位点 chr5:1295113（GRCh38） 和 chr5:1295135（GRCh38）覆盖深度为同类产品的 7 倍以上。

表 2. 艾全外 ® V3 与 A** 在 TERT 启动子区域重要位点 chr5:1295113（GRCh38） 和 chr5:1295135（GRCh38）的实际覆盖情况。

产品名称	IGV 实际覆盖图	实测样本深度		
		平均测序深度（X）	chr5:1295113（GRCh38）位点测序深度	chr5:1295135（GRCh38）位点测序深度
艾全外®V3		127	141	173
A**		119	23	24

例 2：高重复区域如 PKD1 基因（该基因突变与常染色体显性多囊肾病密切相关）。相比同类产品，艾全外 ® V3 有更高深度的覆盖，针对较长外显子区域（如 PKD1 exon 5，约 3.6k），艾全外 ® V3 均一性更优异。

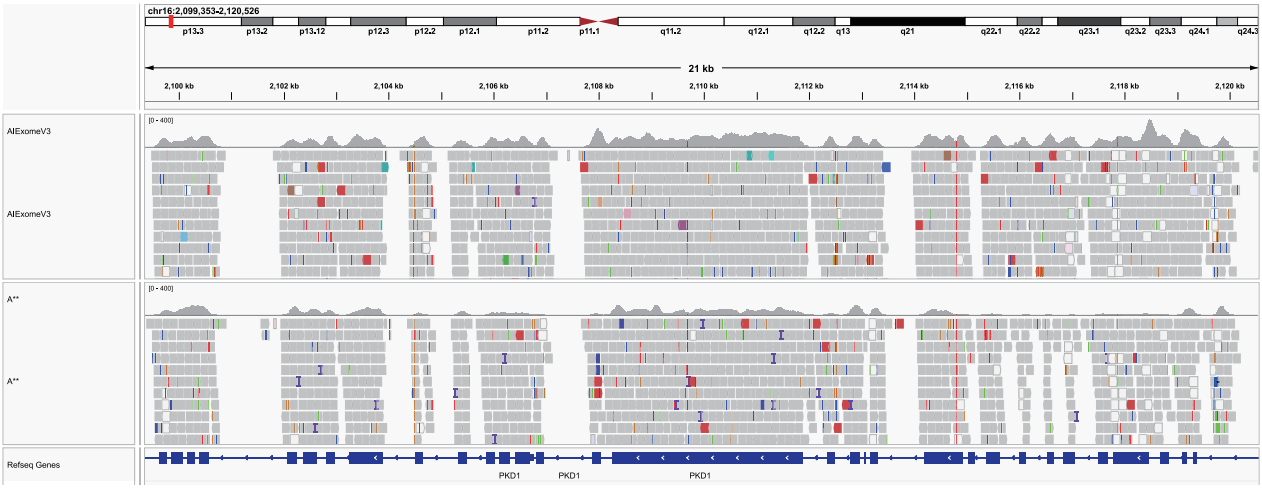


图 4. 艾全外 ® V3 与 A** 在 KPD1 基因实际覆盖情况

4. 艾全外 ® V3 严格质控，排污溯源

快速排查解决方案
（样本混淆 + 样本污染）

NGS 检测的样本在取样、运输和实验等环节很容易发生混淆和污染，继而给科研和临床造成巨大损失。为了更快速发现此类样本问题，在数据源头上进行把控，艾全外 ® V3 在设计时单独添加 100 个高 MAF 的 SNP 质控位点，同一份样本进行艾全外 ® V3 检测，同时进行这 100 个相同位点的多重质控 panel 检测，分析 100 个位点分型一致性，可进行样本精确识别和性别质控，快速应答样本的混淆和污染问题。

艾吉泰康多重质控 panel 可按需配套采购（产品名：MultipSeq® Sample ID Research Assay）。

图 5. 样本质控流程

艾全外 ® V3 核心版数据指标

艾全外 ® V3 优秀的探针设计搭配 TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 杂交捕获体系，与竞品相比捕获效率更高、均一性更优异。

核心 CDS 区覆盖度可达 99.8%，捕获效率 （Target Reads Capture Rate）80% 以上，均一性（T 20%X coverage rate）99% 以上。

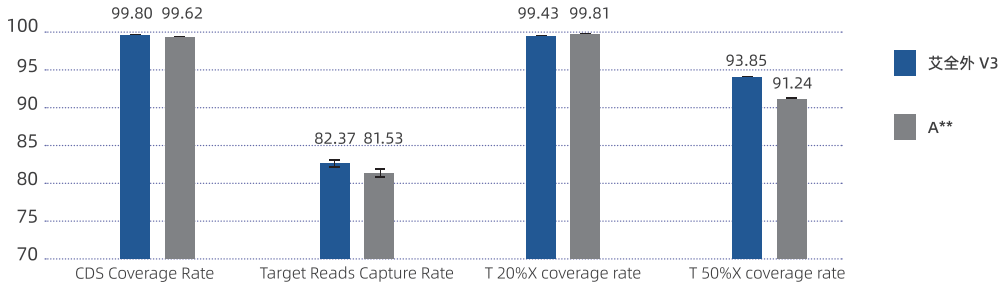


图 6. 艾全外 ® V3 与其他供应商全外显子产品相比数据指标更优异。 均采用 200 ng DNA 标准品（ NA12878）进行捕获实验（3 例重复），NovaSeq 6000 S4，PE150 平台测序。

艾全外 ® V3 针对不同样本类型表现出稳定且优异的性能指标。血液 gDNA、新鲜组织和 FFPE 实测样本在 DNBSEQ-T7 上测序，捕获效率（Target Reads Capture Rate）在 70% 以上，均一性（T 20%X coverage rate）99% 以上。

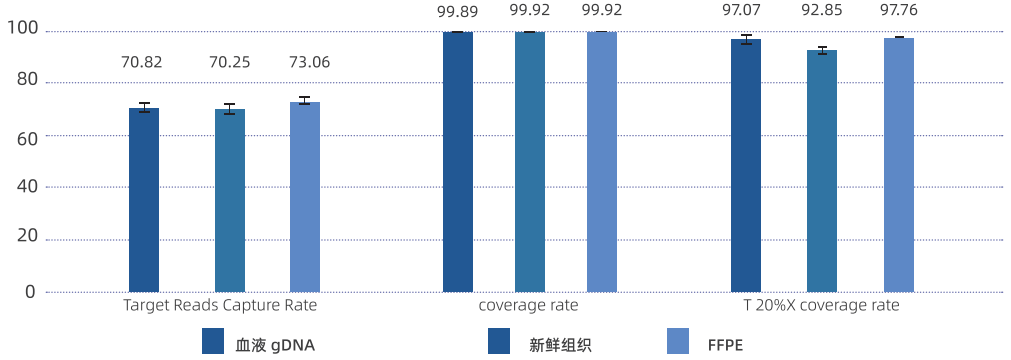


图 7. 标准品血液 gDNA、新鲜组织及 FFPE 样本各 10 个样本，投入量分别为 200ng、200ng 及 100ng，测序平台：DNBSEQ-T7 PE150；超声打断；建库试剂盒：IGT® Fast Library Prep Kit v2.0；捕获试剂盒：TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0

艾全外 ® V3 支持多杂方案，可有效节约湿实验成本。在 NovaSeq 6000 测序平台单杂和多杂都表现出稳定且优异的性能指标。其中，多杂捕获效率（Target Reads Capture Rate）在 80% 以上， 均一性（T 20%X coverage rate）在 99% 以上，T 50%X coverage rate 可达 94%。

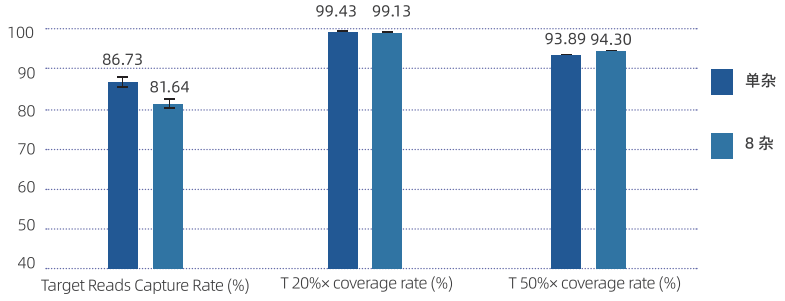


图 8. 艾全外 ® V3 单杂和 8 杂数据表现

艾全外 ® V3 在 MGISEQ-2000、DNBSEQ-T7、NovaSeq 6000、Element 和真迈 GenoLab M 测序仪上均表现出稳定且优异的性能指标。

随机抽取 8G 数据量，平均深度均在 100× 以上， 均一性（T 20%X coverage rate）在 99% 以上。

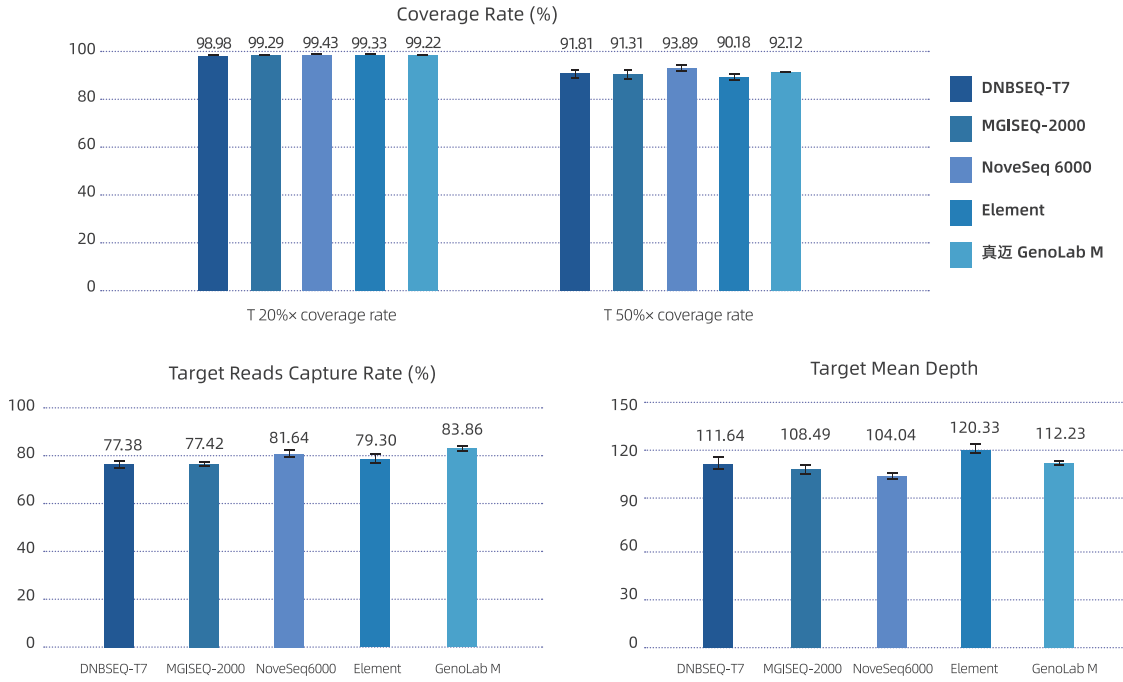


图 9. 艾全外 ® V3 在不同测序平台上的性能指标展示。使用 gDNA 标准品（Coriell Institute，NA12878），IGT® Enzyme Plus Library Prep Kit 和 TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 试剂盒，分别在 MGISEQ-2000、DNBSEQ-T7、NovaSeq 6000、Element 和真迈 GenoLab M 测序平台进行检测。随机抽取 8G 数据量，评价产品在不同测序平台下的平均测序深度、测序覆盖度和捕获效率。

艾全外 ® V3 核心版性能验证

艾全外 ® V3 核心版在血液 gDNA 样本不同投入量分型一致性高。统计血液 gDNA 标准品不同投入量的突变检出结果，在高置信区间内阳性符合率及阴性符合率都达到 99.90% 以上（表 3）。

表 3. 艾全外 ® V3 核心版变异位点的实际检测情况与标准高度一致

样本投入量（ng）	阳性符合率	阴性符合率
	（Positive Percent Agreement，PPA）	（Negative Percent Agreement，NPA）
200	100.00%	100.00%
100	99.97%	100.00%
50	99.98%	100.00%

注：阳性符合率通过将（真阳性结果数）/（真阳性结果数 + 假阴性结果数）；阴性符合率通过将（真阴性结果数）/（真阴性结果数 + 假阳性结果数）。

艾全外 ® V3 核心版变异位点的实际检测情况与标准高度一致。统计 DNA 标准品（ NA12878）实测变异与 WGS 数据变异集的一致性、精确度及灵敏度，结果显示，SNP 检测的精确性（Accuracy）超过 99.95%，InDel 检测的精确性超过 98.05%，同时 SNV 和 InDel 检测的灵敏度（Sensitivity）均在 99.6% 以上（表 4）。

表 4. 艾全外 ® V3 核心版变异位点的实际检测情况与标准高度一致

AIExomeV3	AIExomeV3-NA12878	AIExomeV3-NA12878
Control-NA12878	WGS-NA12878	WGS-NA12878
Accuracy	99.95%	98.05%
Sensitivity	99.74%	99.60%
Same rate	99.69%	97.67%

1.2 艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 遗传版

随着 WES 测序应用场景越来越多，单纯的编码区测序往往不能满足不同方向多样化的变异检出需求。因此，根据不同应用场景打造特色 WES 产品，做到一次捕获得到多方向的检测结果，是一种高效、便捷的测序方案。艾吉泰康基于多年项目经验，成功开发适用于遗传病领域检测的全外显子产品。

产品中文名	目标区域	目标区域大小	货号
艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 遗传版	CDS 区 +ClinVar+SNP 骨架 + 线粒体	36.6 Mb	PT1008101 / PT1008102

艾全外 ® V3 遗传版是基于艾全外 ® V3 核心版专门针对遗传病检测需求最新开发的特色人外显子组检测试剂盒，保证 CDS 区真实高度覆盖的同时添加遗传病特有区域。

1. 遗传病重要基因的特殊探针设计

地贫相关基因 HBA1/HBA2。艾全外 ® V3 遗传版根据 ClinVar 数据库，对 HBA1/HBA2 及 HBQ1 三个基因及延伸其侧翼区域进行探针设计，检测外显子、内含子突变，同时也可检测大部分缺失型，提高阳性检出率。

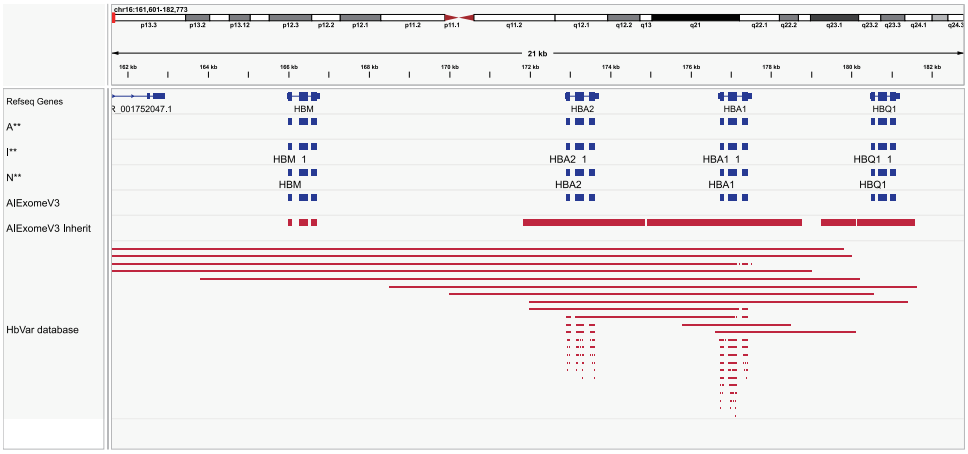


图 10. 艾全外 ® V3 遗传版地贫相关基因覆盖情况

脊髓性肌萎缩症相关基因 SMN1/ SMN2。中国 88%~95% 的患者是由 SMN1 基因 7 号外显子纯合缺失所致，SMN1 和 SMN2 高度同源，其中在 7 号外显子有 1 个碱基差异 (C.840C>T)；艾全外 ® V3 遗传版在 7 号外显子进行了加密设计，在内含子和 UTR 补充设计探针，有效提高 7 号外显子 CNV 检出率。

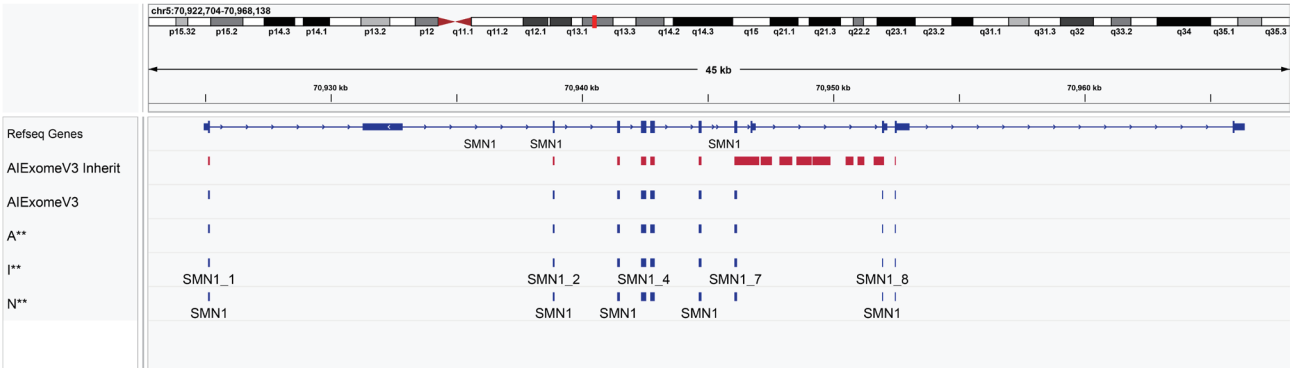


图 11. 艾全外 ® V3 遗传版 SMN1 基因覆盖情况

乳腺癌相关基因 BRCA1/2。BRCA 变异类型主要包括点突变、小片段插入、缺失和大片段重排等，艾全外 ® V3 遗传版针对该基因的外显子区域和 ClinVar 数据库重要非外显子区域的位点进行补充设计，可检测该基因相关的点突变及插入缺失。

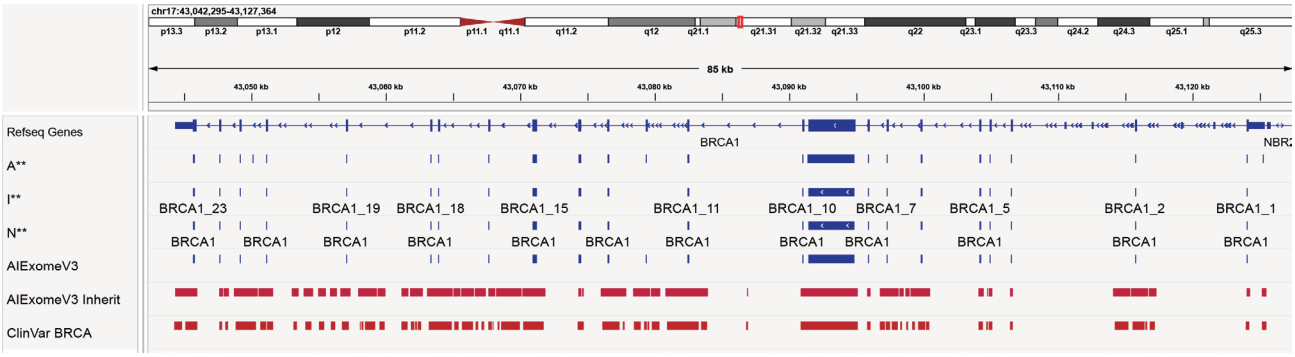
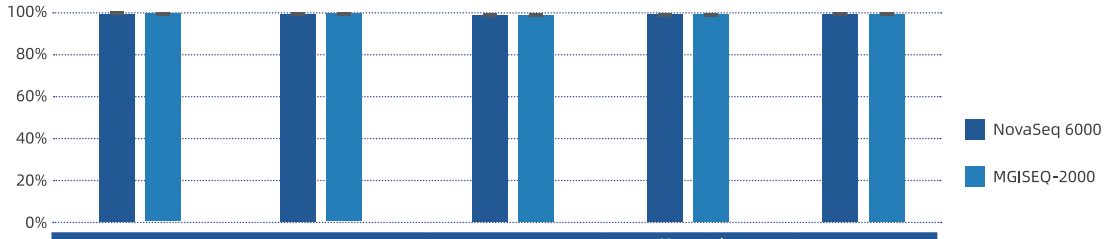


图 12. 艾全外 ® V3 遗传版乳腺癌相关基因 BRCA1/2 覆盖情况

2. 高效覆盖 ClinVar 数据库

艾全外 ® V3 遗传版对 ClinVar 数据库（版本：20210501）高度覆盖（图 13），可以得到更多非编码区的疾病重要变异。



	Pathogenic	Likeiy pathogenic	Drug response	Uncertain significance	Risk factor
NovaSeq 6000	99.41%	99.57%	99.06%	99.24%	99.53%
MGISEQ-2000	99.38%	99.58%	99.06%	99.23%	99.53%

图 13. 艾全外 ® V3 遗传版实测样本 ClinVar 数据库真实覆盖度。选取 ClinVar 数据库临床意义分类中 ACMG 指南推荐的孟德尔疾病变异类型进行统计，测序平台： NovaSeq 6000 和 MGISEQ-2000， PE150。

2. 针对 CNV，增加全基因组范围内高密度 SNP 骨架和 ClinGen 重要基因超高密度 SNP 骨架

CNV 是发育迟缓、智力障碍、多发畸形等新生儿遗传病的常见病因。艾全外 ® V3 遗传版增加全基因组范围内高密度 SNP 骨架，以实现更高分辨率的 CNV 检出。

高密度 SNP 骨架筛选方法

- 全基因组范围内间隔 100kb 筛选东亚人群中高 MAF 的 SNP 位点
- ClinGen 筛选含重要 CNV 变异的基因（如 DMD 等 502 个），这些基因内间隔 10kb 设计 SNP 位点
- 外显子附近 15kb 区域 SNP 位点的密度增加至 3kb

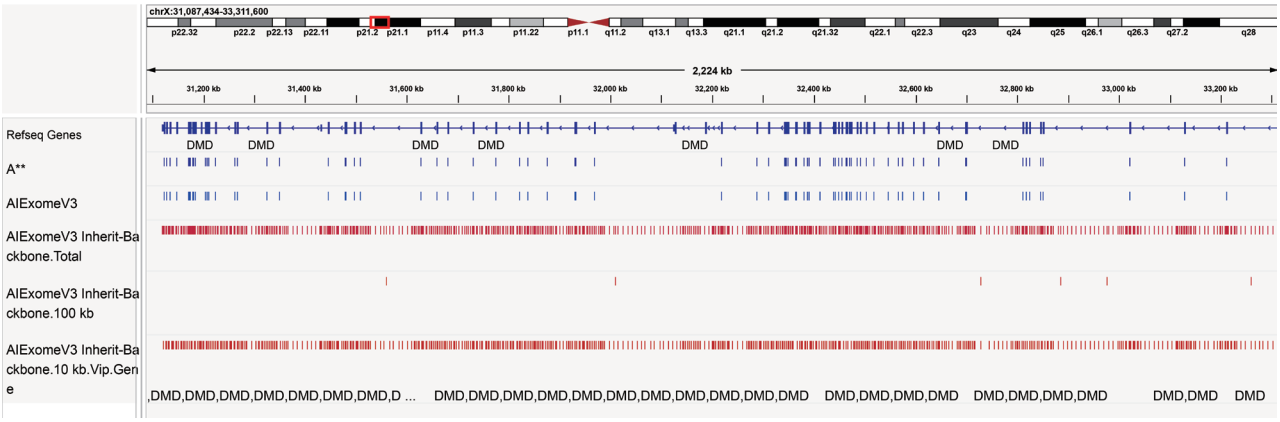


图 14. 艾全外 ® V3 遗传版 DMD（杜氏肌营养不良）基因 SNP 骨架分布情况。AIExomeV3 Inherit-Backbone.Total 表示整体 SNP 骨架覆盖情况；AIExomeV3 Inherit-Backbone.100 kb 表示全基因组范围内 100 kb 间隔 SNP 骨架覆盖情况；AIExomeV3 Inherit-Backbone.10 kb.Vip.Gene 表示 ClinGen 重要基因 10kb 间隔 SNP 骨架覆盖情况。

艾全外 ® V3 遗传版检测 CNV 的分辨率在全基因组范围内可达 500kb，加密区（超高密度 SNP 骨架区域）可达 50kb（表 5）。

表 5. 艾全外 ® V3 遗传版加密区 50 kb 以上和非加密区 500 kb 以上的结果统计

染色体	chr14	chr22	chr16	chr17	chr17
起始	105,740,061	22,037,881	35,213,828	46,111,085	46,111,085
终止	105,862,093	22,916,769	35,530,832	46,215,376	46,215,376
长度	122,032	878,888	317,004	104,291	104,291
变异类型	del	del	dup	dup	dup
WGS	检出	检出	检出	检出	检出
Affy 750K	检出	检出	检出	检出	检出
艾全外 ®V3 遗传版	检出	检出	检出	检出	检出
艾全外 ®V3 遗传版探针覆盖说明	非加密区	非加密区	非加密区	加密区	加密区

4. 线粒体基因组的完整捕获

艾全外 ® V3 遗传版可完整捕获 16,569 bp 的线粒体全长（图 15），从而得到更多线粒体基因病重要变异信息，可有效筛选线粒体变异位点和异质性。针对线粒体更高测序深度的需求，艾吉泰康可 PLUS 线粒体探针至需求深度，如平均深度 100X 时，线粒体深度 10000X，20000X 等。

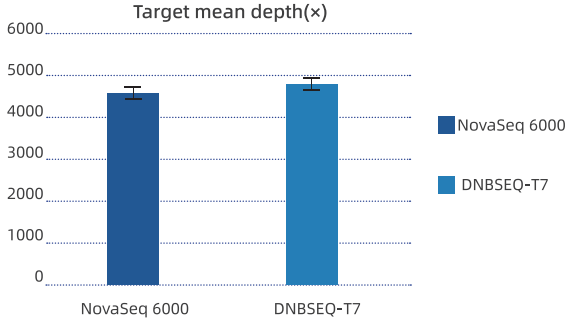


图 15. 使用 gDNA 标准品（Coriell Institute，NA12878），艾全外 ® V3 遗传版实测样本平均测序深度为 100× 时，线粒体区域测序深度可达 4600× 以上。测序平台：NovaSeq 6000 和 DNBSEQ-T7，PE150。

艾全外 ® V3 遗传版在不同测序仪上的数据表现

艾全外 ® V3 遗传版在不同测序仪上性能均能稳定重现，且指标优异，可用于遗传病的筛查。

随机抽取 10G 数据量，平均深度均在 100× 以上，捕获效率（Target reads capture rate ）在 NovaSeq 6000 平台可达 80%，均一性（T 20%× coverage rate）三个平台均在 98% 以上。

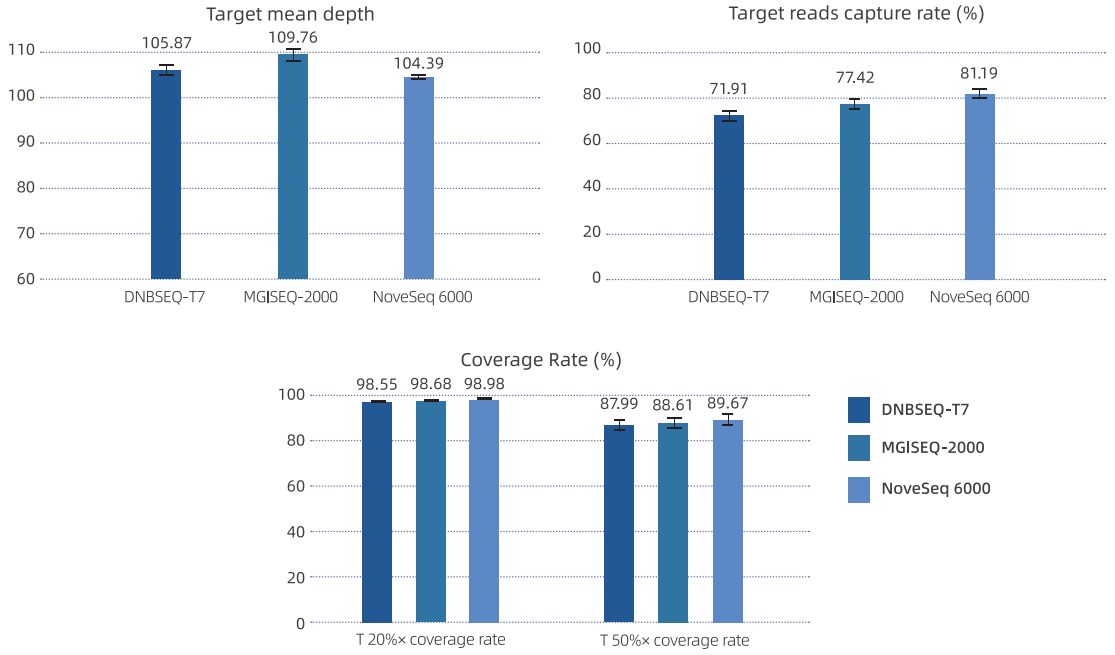


图 16. 艾全外 ® V3 遗传版在不同测序平台上的性能指标展示。使用 gDNA 标准品（Coriell Institute，NA12878），IGT® Enzyme Plus Library Prep Kit 和 TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 试剂盒，分别在 DNBSEQ-T7、MGISEQ-2000 和 NovaSeq 6000 测序平台进行检测。随机抽取 10G 数据量，评价产品在不同测序平台下性能指标。

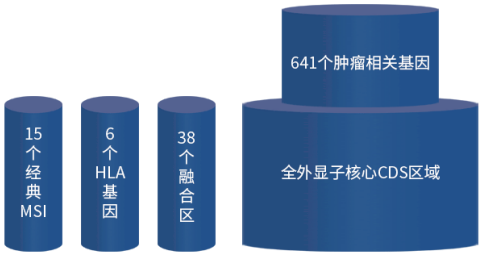
1.3 艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 肿瘤版

艾全外 ® V3 肿瘤版，在艾全外 ® V3 核心版本基础上，依托卓越的探针设计算法和丰富的基因捕获经验，对肿瘤热点突变区域、融合区域、MSI 区域以及 HLA 区域进行针对性优化，有效保证相关区域的检测需求，形成了一套突显肿瘤基因变异检测的全外显子测序解决方案。

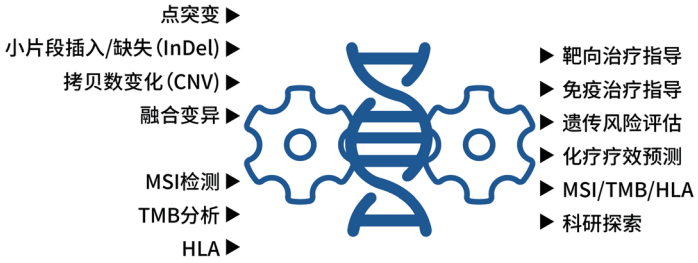
产品中文名	目标区域	目标区域大小	货号
艾全外 ® 人外显子组检测试剂盒 V3 肿瘤版	CDS 区 + MSI + Fusion + HLA + 641 个肿瘤相关基因	34.9 Mb	PT1008181/PT1008182

产品特点

1. 更全面、科学、灵活选择目标区域



2. 全方位，多角度指导肿瘤治疗方案



3. 有效提高肿瘤相关区域深度

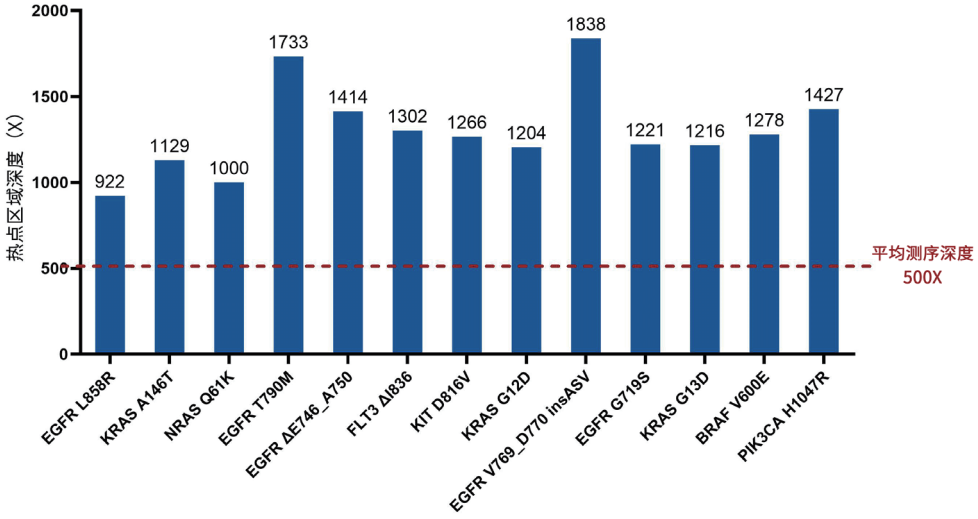


图 17. 热点区域的测序深度统计。将 gDNA 阳性标准品（菁良，cat. GW-OGTM800）按照 50 ng 投入，IGT® Fast Library Prep Kit v2.0 建库试剂盒构建文库，杂交捕获，Illumina NovaSeq 6000 PE150 测序，500× 平均测序深度时，肿瘤相关区域深度可达平均深度的 2~3 倍。

艾全外 ® V3 肿瘤版数据表现

1. 艾全外 ® V3 肿瘤版在不同测序仪上性能均能稳定重现且测试数据指标优异

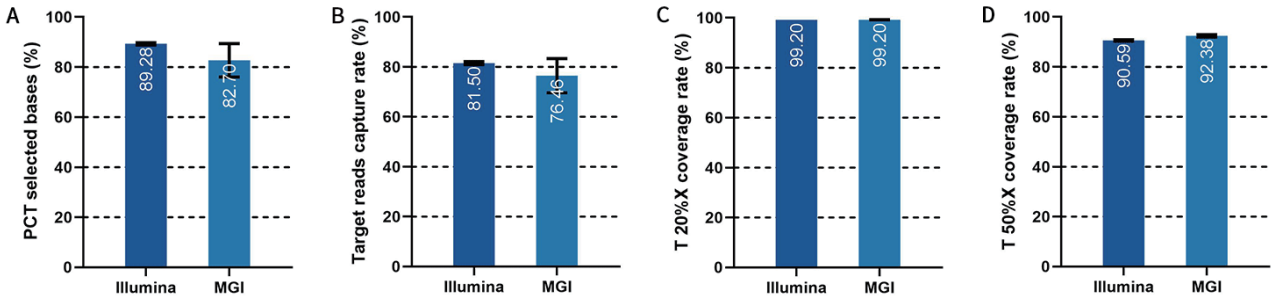


图 18. 不同测序平台的数据表现。A. 侧翼中靶率；B. 捕获效率；C. 目标区域 20%X 覆盖度；D. 目标区域 50%X 覆盖度。测试样本为 gDNA 阳性标准品（菁良，cat. GW-OGTM800），50 ng 投入量，IGT® Fast Library Prep Kit v2.0 建库试剂盒构建文库，杂交捕获后，分别使用 Illumina NovaSeq 6000 PE150, MGI DNBSEQ-T7 PE150 测序。

2. 艾全外 ® V3 肿瘤版性能验证：变异频率检测一致性高

表 6. 实测数据中变异频率与 gDNA 阳性标准品频率一致性统计

Gene	Variant	Expected allelic frequency (%)	Reported allelic frequency (%)	
			Sample 1	Sample 2
EGFR	L858R	1.0%	0.5%	0.5%
KRAS	A146T	1.0%	0.8%	0.9%
NRAS	Q61K	1.0%	1.0%	0.4%
EGFR	T790M	2.0%	1.6%	1.5%
EGFR	ΔE746_A750	2.0%	0.9%	1.6%
FLT3	ΔI836	2.0%	1.9%	1.6%
KIT	D816V	2.0%	2.1%	2.5%
KRAS	G12D	2.0%	1.9%	1.9%
EGFR	V769_D770insASV	3.0%	2.1%	1.6%
EGFR	G719S	4.0%	3.3%	2.9%
KRAS	G13D	4.0%	3.2%	3.2%
BRAF	V600E	7.0%	5.2%	4.8%
PIK3CA	H1047R	7.0%	6.7%	7.5%

注：将泛肿瘤 800 gDNA 标准品 (菁良，GW-OGTM800) 按照 50 ng 投入，IGT® Fast Library Prep Kit v2.0 建库试剂盒构建文库，Illumina NovaSeq 6000 PE150 测序，500× 平均测序深度。

表 7. 实测数据变异频率与 FFPE 阳性标准品频率一致性统计

Gene	Variant	Expected allelic frequency (%)	Reported allelic frequency (%)	
			Sample 1	Sample 2
EGFR	L858R	5.0%	4.4%	5.8%
EGFR	T790M	5.0%	4.2%	3.5%
EGFR	ΔE746_A750	5.0%	2.7%	3.0%
KRAS	A146T	5.0%	6.0%	9.7%
KRAS	G12D	5.0%	4.9%	4.8%
KRAS	G13D	5.0%	2.6%	3.2%
NRAS	Q61K	5.0%	5.4%	4.6%
PIK3CA	E545K	5.0%	6.7%	6.0%

注：将 FFPE 标准品 (菁良，cat. GW-OPSM003)，按照 50 ng 投入，IGT® Fast Library Prep Kit v2.0 建库试剂盒构建文库，Illumina NovaSeq 6000 PE150 测序，500× 平均测序深度。

二、定制专属人全外显子组检测产品

艾吉泰康 ® 专业技术团队可从遗传、肿瘤、免疫、病毒、大健康等多方向检测需求根据客户的要求和研究目的提供 WES 定制及半定制服务，为客户选择和定制最佳方案。客户既可灵活搭配各个标准捕获产品，也可根据实际检测需求定制专属检测产品。

定制专属全外显子检测产品

定制专属全外显子检测产品是针对新的序列或靶向序列进行研究的理想解决方案。客户可通过定制专属全外显子检测产品设计捕获更多的与其特定研究目标相关的基因组区域。

区域补充

- **基因组**：外显子外延、内含子、UTR、MSI、线粒体基因组等
- **数据库**：例如Clinvar，ClinGen，HGMD，OMIM等
- **疾病基因**：耳聋、血友病、眼科、心肌病、地贫、SMA等疾病或者多基因遗传病；可以进行深度设置，例如，重点基因：核心区域=2:1

模块设置

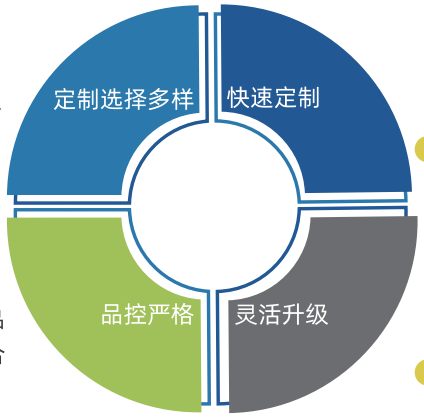
- **CNV模块**：参考遗传全外，在全基因组范围内间隔一定区域选择SNP定制SNP骨架，例如间隔100kb，间隔300kb，重要CNV可加密
- **免疫模块**：对IMGT数据库中BCR/TCR所有序列进行探针设计，可进行血液肿瘤检测、免疫及重排检测
- **病毒模块**：EBV、HBV、HPV等多种病毒，针对目标物种及其所有变异序列，可进行病毒分型和整合位点分析

定制专属全外显子检测产品的优势

方便客户专注于与某种疾病或目标性状相关，但预设产品中未涵盖的基因和 / 或基因组的目标区域；

一次捕获得到多种检测结果，显著降低生产成本和人工成本。

- Fusion、MSI、高密度 SNP 骨架、线粒体、用药位点……
- 探针合成后，生产部门用标准品进行数据质控，各项性能指标合格后才可出货



- 首次定制从确认设计报告起 30 个工作日即可出货
- 客户可根据实际需求，不定期补充基因或位点，做到及时更新迭代

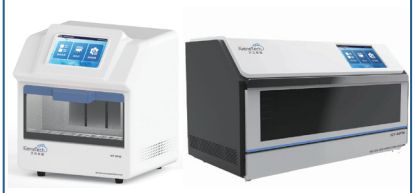
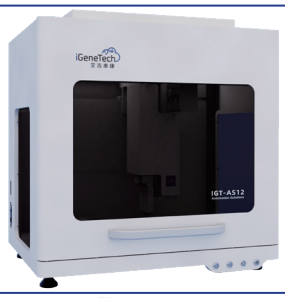
三、艾全外 ® 配套试剂与仪器

艾吉泰康 ® 可提供全外显子检测全套建库试剂、杂交捕获试剂以及可提高实验室检测通量的自动及半自动实验仪器，携同完善的技术支持及售后服务团队助力客户全外显子检测业务的快速开展。

艾全外 ® 系列产品建库及杂交捕获可选试剂

试剂盒类型	试剂盒名称	规格	货号
探针	TargetSeq® Target Probes (AIExomeV3)	16 rxn/96 rxn	PT1008091/PT1008092
	TargetSeq® Target Probes (AIExomeV3 Inherit)	16 rxn/96 rxn	PT1008101/PT1008102
	TargetSeq® Target Probes (AIExomeV3 Tumor)	16 rxn/96 rxn	PT1008181/PT1008182
建库通用试剂盒	IGT® Enzyme Plus Library Prep Kit V3	16 rxn/96 rxn/960 rxn	C11111/C11112/C11113
	IGT® Fast Library Prep Kit v2.0	16 rxn/96 rxn	C10021/C10022
接头	IGT® Adapter & UDI Primer 1-96 (for MGI)	96*1 rxn/96*10 rxn	C10182/C10183
	IGT® Adapter & UDI Primer 1-96 (for Illumina)	96*1 rxn/96*10 rxn	C10042/C10043
接头封阻试剂	TargetSeq® Universal Blocking Oligo (for Illumina)	16 rxn/96 rxn	C80491/C80492
	TargetSeq® Eco Universal Blocking Oligo (for Illumina)	16 rxn/96 rxn	C80501/C80502
	TargetSeq® Universal Blocking Oligo (for MGI DI)	16 rxn/96 rxn	C80521/C80522
	TargetSeq® Eco Universal Blocking Oligo (for MGI DI)	16 rxn/96 rxn	C80531/C80532
杂交洗脱试剂盒	TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 (for Illumina)	16 rxn/96 rxn	C10331/C10332
	TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0 (for MGI DI)	16 rxn/96 rxn	C10351/C10352
捕获磁珠	TargetSeq® Cap Beads & Nuclease-Free Water	1000 μL/5 mL/50 mL	C10421/C10422/C10423
纯化磁珠	IGT® Pure Beads	20 mL/100 mL	C80661/C80662
多重质控 panel	MultipSeq® Sample ID Research Assay (for Illumina)	16 rxn/96 rxn/960 rxn	M62191/M62192/M62193
	MultipSeq® Sample ID Research Assay (for MGI DI)	16 rxn/96 rxn/960 rxn	M62201/M62202/M62203

艾全外 ® 系列产品配套实验仪器

仪器名称	建议品牌及型号		仪器简介
核酸提取工作站	IGT-NP48/96 核酸提取工作站		艾吉泰康核酸提取工作站是一整套全自动核酸制备系统，适配市面上绝大多数磁珠法提取纯化试剂盒及耗材，可以从全血、病毒、组织、植物、细菌和培养细胞等多种生物样本中纯化核酸。凭借10W+样本提取经验优化调试仪器配置，并配套基于生物磁珠的核酸提取试剂盒及耗材，为忙碌的实验室提供自动化、高品质的DNA提取及纯化解决方案。
自动化液体工作站	IGT-AS12 自动化液体工作站		IGT-AS12自动化移液工作站是艾吉泰康自主研发的一款灵活高效、操作简便和安全可靠的液体处理系统。具有功能多样、灵活性高、通量高等特点，可极大提升效率，并降低手动失误。适用于试剂准备阶段、液体分装、反应试剂配制，以及样本浓度均一化和文库pooling。操作简单，售后无忧，专业应用工程师调试适配艾吉泰康全线产品。
酶标仪	德国 BMG Labtech FLUOstar Omega 酶标仪		德国BMG Labtech FLUOstar Omega酶标仪采用毛细管电泳原理，可应用于DNA、RNA等核酸的电泳分析，能进行全自动的核酸片段大小测定，核酸质控，NGS质检，浓度测定，微卫星分析等；具有蛋白电泳功能。
片段分析仪	Qsep100/400 全自动核酸蛋白分析系统		Qsep100/400全自动核酸蛋白分析系统基于毛细管电泳原理，用于核酸文库片段大小和分布分析质检。适配多种预制胶检测卡夹，可单次分析单个样品，也可96个样品整板分析，灵敏度最高1pg/L，分辨率最高可达1bp。Qsep100单样本运行时间最低1min，Qsep400检测最快可达1 min/4样本。

技术支持及售后承诺

1. 系统技术培训：提供现场或在线的技术说明、全流程技术指导、实验室管理系统培训课程等。
2. 专业驻场支持：资深技术工程师提供现场生产及管理指导，一方面提供现场操作指导，同时参与起始投产流程，以保障实验室顺利运行。
3. 售后承诺：艾吉泰康 ® 承诺技术工程师 24 h 内响应客户问题，提供专业指导。

四、艾全外 ® V3 检测服务

艾吉泰康 ® 不仅可提供全套全外显子检测试剂盒，也可提供从样本质检、建库捕获、上机测序、数据质控和云端分析的一体化服务。

服务周期

7~14 个自然日

测序策略

Illumina 平台或 MGI 平台，PE150 测序

交付内容

Raw Data 及分析结果

生信分析

遗传方向可选分析内容

原始数据 → 过滤后数据 → 参考序列比对分析 →

标准分析	高级分析	多样性基础分析	多样本关联分析
SNP	突变位点意义评价	共有突变基因筛选	质量控制
InDel	突变位点质量值评价	样本亲缘关系质控	卡方检验
CNV（可选）	突变位置筛选	显隐性突变筛选	Fisher 精确检验
SV（可选）	突变位点有害性分类	新生突变筛选	Logistic 回归分析
突变数量统计	突变位点有害性预测	候选基因富集分析	基于基因的关联分析
突变类型分布	样本个体质控		曼哈顿图与 Q-Q 图
	HLA 分型		

肿瘤方向可选分析内容

原始数据 → 过滤后数据 → 参考序列比对分析 →

标准分析	高级分析		个性化分析
SNP	突变位点意义评价	易感基因筛选	突变特征分析
InDel	突变位点质量值评价	驱动基因筛选	显著突变分析
CNV (可选)	突变位置筛选	MSI 分析	功能富集分析
SV (可选)	突变位点有害性分类	TMB 计算	肿瘤纯度和倍性分析
	突变位点有害性预测	突变频谱分析	

送样要求

样本类型	总量
Genomic DNA	m ≥ 500 ng
FFPE Genomic DNA	m ≥ 500 ng
cfDNA	m ≥ 20 ng
新鲜组织	绿豆粒大小
新鲜培养细胞	≥ $5*10^6$ 个
全血（提取 DNA）	≥ 1 mL
干血片	>3 片（10×10mm 面积）
唾液	≥ 500 μL
口腔拭子	≥ 2 根
FFPE（石蜡切片）	>10 个玻片 / 切片（10×10mm 面积）

五、艾全外 ® 客户文章

艾全外 ® 系列产品已在科研和临床广泛使用。目前已有多篇应用艾全外 ® 人全外显子捕获试剂盒的文章成功发表，其中由国家科技部和卫健委指导、复旦大学金力院士牵头启动、艾吉泰康 ® 作为全外显子检测试剂盒唯一供应商的“华表计划”相关文章成功发表于《Journal of Genetics and Genomics》。

艾全外 ® 系列客户文章列表

1. Jiang W, Ouyang X, Jiang C, et al. A NOTCH1 Mutation Found in a Newly Established Ovarian Cancer Cell Line (FDOVL) Promotes Lymph Node Metastasis in Ovarian Cancer. Int J Mol Sci. 24(6):5091(2023).

2. Liu C, Si W, Tu C, et al. Deficiency of primate-specific SSX1 induced asthenoteratozoospermia in infertile men and cynomolgus monkey and tree shrew models. Am J Hum Genet. 110(3):516-530(2023).

3. Liu J, Rahim F, Zhou J, et al. Loss-of-function variants in KCTD19 cause non-obstructive azoospermia in humans. iScience. ;26(7):107193.(2023).

4. Ma A, Zhou J, Ali H, et al. Loss-of-function mutations in CFAP57 cause multiple morphological abnormalities of the flagella in humans and mice. JCI Insight. 8(3):e166869(2023).

5. Meng Z, Meng Q, Gao T, et al. Identification of bi-allelic KIF9 loss-of-function variants contributing to asthenospermia and male infertility in two Chinese families. Front Endocrinol (Lausanne). 13:1091107.(2023).

6. Ren J, Gan S, Zheng S, et al. Genotype-phenotype pattern analysis of pathogenic PAX9 variants in Chinese Han families with non-syndromic oligodontia. Front Genet. 14:1142776.(2023).

7. Ren S, Zhang F, Shang L, et al. Rare variants in GPR3 in POI patients: a case series with review of literature. J Ovarian Res. 16(1):210.(2023).

8. Shen K, Wang J, Zhou K, et al. CD137 deficiency because of two novel biallelic TNFRSF9 mutations in a patient presenting with severe EBV-associated lymphoproliferative disease. Clin Transl Immunology. 12(5):e1448.(2023).

9. Shi B, Shah W, Liu L, et al. Biallelic mutations in RNA-binding protein ADAD2 cause spermiogenic failure and non-obstructive azoospermia in humans. Hum Reprod Open. 2023(3):hoad022.

10. Wang H, Gao Y, Qin L, et al. Identification of a novel de novo mutation of SETBP1 and new findings of SETBP1 in tumorgenesis. Orphanet J Rare Dis. 18(1):107.(2023).

11. Wang Z, Li Y, Zhao W, et al. Integrative multi-omics and drug-response characterization of patient-derived prostate cancer primary cells. Signal Transduct Target Ther. 8(1):175. (2023).

12. Yuan W, Shang Z, Shen K, et al. Case report: Germline RECQL mutation potentially involved in hereditary predisposition to acute leukemia. Front Oncol. 13:1066083.(2023).

13. Z.X.Meng, Q.X.Meng, T.T.Gao, et al. Identification of bi-allelic KIF9 loss-of-function variants contributing to asthenospermia and male infertility in two Chinese families. Frontiers in Endocrinology. 13:1091107(2023).

14. Chen J, Zhang P, Peng M, et al. An additional whole-exome sequencing study in 102 panel-undiagnosed patients: A retrospective study in a Chinese craniosynostosis cohort. Front Genet. 13:967688.(2022).

15. F. Li, M. Yu, Z.Z.Fan, et al. Rare compound heterozygous variants of LAMB3 and histological features of enamel and oral mucosa. Frontiers in Physiology.13:1006980(2022).

16. Gong C, Abbas T, Muhammad Z, et al. A Homozygous Loss-of-Function Mutation in MSH5 Abolishes MutSγ Axial Loading and Causes Meiotic Arrest in NOA-Affected Individuals. Int J Mol Sci. 23(12):6522.(2022).

17. H.C.Liu, H.B.Liu, L.X.Su, et al. Four Novel PAX9 Variants and the PAX9-Related Non-Syndromic Tooth Agenesis Patterns. International Journal of Molecular Sciences. 23(15):8142(2022).

18. L.Yang, X.X.Jin, Y.Li, et al. A novel mutation located in the intermembrane space domain of AFG3L2 causes dominant optic atrophy through decreasing the stability of the encoded protein. Cell Death Discovery. 8(1):361(2022).

19. Li F, Yu M, Fan Z, et al. Rare compound heterozygous variants of LAMB3 and histological features of enamel and oral mucosa. Front Physiol. 13:1006980.(2022).

20. Liu H, Liu H, Su L, et al. Four Novel PAX9 Variants and the PAX9-Related Non-Syndromic Tooth Agenesis Patterns. Int J Mol Sci. 23(15):8142.(2022).

21. M.Ao, Z.Aurang,A.Imtiaz, et al. Biallelic Variants in CFAP61 Cause Multiple Morphological Abnormalities of the Flagella and Male Infertility. Frontiers in Cell and Developmental Biology(2022).

22. Ma A, Zeb A, Ali I, et al. Biallelic Variants in CFAP61 Cause Multiple Morphological Abnormalities of the Flagella and Male Infertility. Front Cell Dev Biol. 9:803818.(2022).

23. Wang Y, Zhang K, Guo J, et al. Loss-of-Function of p21-Activated Kinase 2 Links BMP Signaling to Neural Tube Patterning Defects. Adv Sci (Weinh). 10(4):e2204018.(2022).

24. Xu Y, Wang R, Pang Z, et al. Novel Homozygous PADI6 Variants in Infertile Females with Early Embryonic Arrest. Front Cell Dev Biol. 10:819667.(2022).

25. Y.Xu, R.X.Wang, Z. Pang, et al. Novel Homozygous PADI6 Variants in Infertile Females with Early Embryonic Arrest. Frontiers in Cell and Developmental Biology.10:819667 (2022).

26. Yang Z, Chen H, Lu Y, et al. Genetic evidence of tri-genealogy hypothesis on the origin of ethnic minorities in Yunnan. BMC Biol. 20(1):166.(2022).

27. ZQ.Yang, H.Chen, Y.Lu, et al. Genetic evidence of tri-genealogy hypothesis on the origin of ethnic minorities in Yunnan. BMC Biology. 20(1):166(2022).

28. C. C. Wang, H. Y. Yeh, A. N. Popov, et al. Genomic insights into the formation of human populations in East Asia. Nature. 591, 413–419 (2021).

29. Chu K, He Y, Li Z, et al. Novel LAT Pathogenic Variants in a POI Family and Its Role in the Ovary. Front Genet. 12:764160.(2021).

30. K. Sun, M. Yu, I. Yeh, et al. Functional study of novel PAX9 variants: The paired domain and non-syndromic oligodontia. Oral Diseases. 27, 1468–1477 (2021).

31. L. Xie, D. Ruan, J. Zhang, et al. Mutational analysis of a familial adenomatous polyposis pedigree with bile duct polyp phenotype. Canadian Journal of Gastroenterology and Hepatology. 2021, 1–8 (2021).

32. M. Hao, W. Pu, Y. Li, et al. The HuaBiao project: whole-exome sequencing of 5000 Han Chinese individuals. Journal of Genetics and Genomics (2021), doi:10.1016/j.jgg.2021.07.013.

33. M. Yu, Z. Fan, S. W. Wong, et al. Lrp6 dynamic expression in tooth development and mutations in oligodontia. Journal of Dental Research. 100, 415–422 (2021).

34. T. Zhou, X. Yang, Z. Chen, et al. A novel COL2A1 mutation causing spondyloepiphyseal dysplasia congenita in a Chinese family. Journal of clinical laboratory analysis. 35, e23728 (2021).

35. X. Wang, M. Zhang, R. Guo, et al. Derivation of induced pluripotent stem cells from one child suffering Potocki-Lupski syndrome. Stem Cell Research. 53, 102324 (2021).

36. X.-C. Yu, M.-J. Li, F.-F. Cai, et al. A new TEX11 mutation causes azoospermia and testicular meiotic arrest. Asian Journal of Andrology. 23, 1–6 (2021).

37. Yang Y, Chen F, Luo Z, et al. Disorder of Sexual Development Males With XYY in Blood Have Exactly X/XY/XYY Mosaicism in Gonad Tissues. Front Genet. 12:616693.(2021).

38. Y. Guo, J. Liu, J. Luo, et al. Molecular profiling reveals common and specific development processes in different types of gynecologic cancers. Frontiers in Oncology. 10, 1-13 (2020).

39. P. Sun, Z. Zhong, Q. Lu, et al. Mucinous carcinoma with micropapillary features is morphologically, clinically and genetically distinct from pure mucinous carcinoma of breast. Modern Pathology. 33, 1945-1960 (2020).

40. H. Jiang, S. Liang, K. He, et al. Exome sequencing analysis identifies frequent oligogenic involvement and FLNB variants in adolescent idiopathic scoliosis. Journal of Medical Genetics. 57, 405-413 (2020).

41. N. Qu, X. Shi, J. J. Zhao, et al. Genomic and transcriptomic characterization of sporadic medullary thyroid carcinoma. Thyroid. 30, 1025-1036 (2020).

42. P. Yang, X. Pi, T. N. Marion, et al. Gout inheritance in an extended Chinese family analyzed by whole-exome sequencing: A case-report. Medicine. 99, e20057 (2020).

43. X. Hu, R. Guo, J. Guo, et al.Parallel Tests of Whole Exome Sequencing and Copy Number Variant Sequencing Increase the Diagnosis Yields of Rare Pediatric Disorders. Frontiers in Genetics. 11, 473 (2020).

44. X. Hu, J. Liu, R. Guo, et al. A novel 14q13.1-21.1 deletion identified by CNV-Seq in a patient with brain-lung-thyroid syndrome, tooth agenesis and immunodeficiency. Molecular Cytogenetics. 12, 51 (2019).

45. Z. Fan, S. Sun, H. Liu, et al. Novel PITX2 mutations identified in Axenfeld-Rieger syndrome and the pattern of PITX2 -related tooth agenesis. Oral Diseases. 25, 2010-2019 (2019)

iGeneTech
艾吉泰康

创 新 型 基 因 行 业 引 擎

艾吉泰康生物科技（北京）有限公司
网址：www.igenetech.com
邮箱：sales@igenetech.com
电话：010-89146623
公司总部：北京市昌平区中关村生命科学园生命园路 8 号院一区 9 号楼 A 座 3 层
嘉兴子公司：浙江省嘉兴市嘉善县大云镇宏业路 371 号 2 号楼

官方微信

仅供研究使用，不可用于临床诊断。

文档号：PMM231201