

## BioNano Genomics 数据展示新一代图谱方法，将成基因组组装准确性和完整性新标准

### 美国人类遗传学学会(ASHG) 2015 年年会上以 5 张海报介绍研究结果

圣迭戈，2015 年 10 月 7 日(GLOBE NEWSWIRE)——物理基因组图谱领导者 BioNano Genomics 今天公布支持其新一代图谱方法(NGM)平台 Irys<sup>®</sup> 系统的研究结果，将在美国人类遗传学学会(ASHG) 2015 年年会上进行五个海报展示，年会于 10 月 6 日至 10 日举行，地点在马里兰州巴尔的摩市巴尔的摩会议中心。

BioNano Genomics 的总裁兼首席执行官 Erik Holmlin 博士评论说：“这五个研究的集体成果进一步证明新一代图谱方法的价值，以及其对目前的新一代测序技术的互补性。新一代图谱方法使研究人员能够获得全基因组的完整全面的视图，使得以前极具挑战性的或不可能以任何单一技术获得的发现成为可能。通过新一代图谱方法获得关键的长程基因组信息的能力正在掀起基因组研究革命。我们在 ASHG 年会上所介绍的研究发现提供更多的证据表明，BioNano 是这一革命的领导者。”

从上述五项研究得出的调查结果如下：

#### 海报 3118T：定位基因组的“暗物质”——复杂的结构变异，以及通过纳米通道技术迈向基因从头组装的真正连续性

第一/介绍作者：Han Cao 博士

海报内容：基因组结构、变异和功能

日期、时间：10 月 8 日（星期四），中午 12:00 - 下午 1:00（美国东部时间）

地点：展览厅，1 层

Irys 系统的从头物理定位施加于多个正常和患病（癌症）的人类样本。将长原分子直接对准经过数字化和“条形码”编码的参照物，表明 Irys 系统能够检测单倍型的差异、拷贝数变化和数百个大型结构变异。尤其是，基因组图谱有助于揭示具有生物和临床相关性的复杂结构变异的位置和方向。



使用 Irys 系统的快速 NGM 代表了施行新标准的单分子平台，独立的，与 DNA 测序互补的，并允许精确的基因组组装和结构变异分析。

使用 Irys 系统，研究人员能够准确地定位与关键病毒成分集成相关联的基因组位点。这些位点的病毒成分集成会触发被认为与基因组的不稳定性和肿瘤发生（形成癌症）有关联的人/宿主基因组的变化。

该系统能够自动采集高质量的数据，并且所述研究证实，基因组图谱通过单分子成像提供了全基因组的综合视图，包括未知结构或杂合信息（也被称为“暗物质”），不需要一个参照物的指导就能促成从头组装。

### **海报 1632F：纳米通道阵列中的综合基因组图谱和测序，以达到更好的人类基因组组装和结构变异检测**

第一/介绍作者：A.W.C. Pang 博士

海报内容：生物信息学和基因组技术

日期、时间：10月9日（星期五），上午 11:45 - 下午 12:45（美国东部时间）

地点：展览厅，1层

结合了 NGM 数据和最完全注解序列组件之一 HuRef（人类参考基因组——J. Craig Venter 研究所）的人类基因组的综合分析结果显示，NGM 组件和新一代测序(NGS)整合和协同得非常好。由此产生的混合型支架是高度连续的，N50 超过 35 Mb，这个值通常是测序技术无法单独实现的。结果证明将 NGM 和 NGS 结合起来使用，NGM 能够减少从头组装的时间和成本，以进行完整的基因组组装。

此外，研究人员还使用 Irys 系统来对基于图谱的结构变异与先前在 HuRef 组件检测到的变异进行比较，发现了多种可能有重要功能的新变异，它们的大小跨数百碱基，并包含大量基因。部分此类变异被发现存在于 NGS 组件覆盖不良或高度分散的区域。结果表明 NGM 能够精确检测短读 NGS 技术或参照引导组件方法错过的大型、复杂的结构变异。

### **海报 2721W：理解癌症基因组的基因组结构**

第一/介绍作者：Ernest Lam 博士

海报内容：癌症遗传学



日期、时间：10月7日（星期三），下午 5:00 - 6:00（美国东部时间）

地点：展览厅，1层

与马萨诸塞州剑桥的麻省理工学院和哈佛大学 Eli and Edythe L. Broad 研究所合作进行的研究结果突出了 NGM 在探索、桥接并可能分阶段实行经充分研究的肿瘤细胞系和多个骨髓瘤及前列腺癌患者的肿瘤样品中观察到的相邻近易位事件中的意义。缺乏增殖步骤和单分子性质使基因组图谱方法非常适合研究癌症的无性系种群结构。

该研究整合了使用 Irys 系统的 NGM 和 NGS，提供了癌症基因组的全面视图，使癌基因突变拥有了更全面的编目。

总体而言，研究表明，除了揭示出以前未知的靶向疗法机会之外，NGM 作为 NGS 的补充技术提供可用于识别癌症主要驱动因素的关键长程结构信息，可增加诊断和预后准确性。

结果表明，肿瘤样本具有高度可变的拷贝数曲线（对应局灶性和染色体规模的变化）和拷贝数断点（表示易位事件）。研究人员还开发了一个定制的分析管道，整合 NGM 和 NGS 数据来验证和细化易位读取，以及一种新的计算方法来确定易位。

### 海报 1832T：调整人类参考基因组中的 N 基间隙

第一/介绍作者：Željko Džakula, 博士

海报内容：生物信息学和基因组技术

日期，时间：10月8日（星期四），中午 12:00 - 下午 1:00（美国东部时间）

地点：展览厅，1层

大样本的人类样本分析强调了 NGM 的用途，它可以用来正确测量间隙、纠正错误，并添加与 hg19（使用最广泛的人类参考基因组之一）有关的新信息。结果证明 NGM 可能极大地增强灵敏度和确切性，以检测相对于参考误差的真正的结构变异。

研究人员使用 NGM 与 Irys 系统收集长程基因组数据，然后用所得的从头组装基因组图谱图来估计人类参考基因组的含氮碱基间隙的大小。他们发现来自不同个体的从头组装图谱图之间存在高度的一致性，并能够根据人口数据准确地测量间隙。在某些情况下，人类参考基因组中目前存在的含氮碱基间隙的任意大小与群体估计有显著的不同。该研究证实 NGM 揭示个体间差异，表明单倍型（一组通常一起遗传的 DNA 变异）存在于含氮碱基间隙内部和附近。



## 海报 2496F: 瓶中基因组参考标准德系犹太人家庭三人组基因的从头组装, 通过基因组图谱的发现的 结构变异及与其他个体进行的比较

第一/介绍作者: Alex Hastie, 博士

海报内容: 细胞遗传学

日期、时间: 10月9日(星期五), 上午 11:45 – 下午 12:45 (美国东部时间)

地点: 展览厅, 1层

这项研究表明, NGM 能够分析家庭三人组基因和从多个来源研究共同的结构变异, 以建立跨多个平台的标准化结构变异读取。研究表明, NGM 提供了结构变异的综合分析, 从而提供新的和不可缺少的信息来建立一个“黄金标准”的结构变异 NGM 读取组, 而后者是目前的测序和分析技术无法独自实现的。

研究人员使用 Irys 系统制作瓶中基因组 (GIAB) 参考标准德系犹太人血统三人组基因 (NA24385, NA24149, NA24143) 的高分辨率的基因组图谱, 从单分子从头组装以保持结构变异检测必需的长程结构信息。结构变异分析显示插入、缺失、倒位, 包括母亲和儿子的 UGT2B17 基因 (涉及移植物抗宿主疾病、骨科健康以及睾酮和雌二醇水平) 的大片段缺失。研究人员还调查了这三人以及其他大约 20 个人的淀粉酶基因位点, 发现至少有 15 种不同的结构变异。使用 NGM, 研究人员还能够识别这些个体中人类淀粉酶基因的多个拷贝中性变异, 如倒位, 而使用其它技术往往无法在这些个体中发现这些变异。

### Irys® 系统简介

Irys 系统是 BioNano Genomics 的基因组图谱的突破性基因组学平台。Irys 是一个可扩展的平台, 提供高品质的基因组信息。该系统可用于多种应用, 比如结构变异分析、新一代测序(NGS)锚固和支架, 以及组装验证。Irys 的新一代图谱(NGM)可以根据基因组成份的顺序、方向、排列和交互作用信息提供有关基因组生物学的有价值见解。此信息是对使用其他基因组技术发现的信息的补充, 探索了基因组的未充分开发区域。

### BioNano Genomics 简介

BioNano Genomics, Inc. 是新一代图谱(NGM)的领导者, 为客户提供推动人类、植物和动物基因组学发展和加快临床诊断发展的基因组分析工具。该公司的 Irys(R)系统采用集成到 IrysChip(R)内部的纳米通道阵列在单分子水平上成像基因组, 平均单分子长度为约 35 万个碱基对 (行业领先)。使用 Irys 系统获得的长程基因组信息有助于破译大型、复杂的 DNA 重复, 后者是不



准确的和不完整的基因组组装的首要原因。

就其本身而言，Irys 系统的新一代图谱可以检测结构变异，其中许多已被证明是与人类疾病以及植物和动物中复杂的性状相关联。作为下一代测序的一个帮手，Irys 系统的新一代图谱与序列组装集成，以创建连续的混合型支架，揭示染色体的高度翔实的天然结构。

只有 BioNano Genomics 提供具有成本效率和产量的长程基因组信息，紧跟下一代测序的进步。

Irys 系统已被世界各地越来越多的领先机构采用，其中包括：美国国家癌症研究所(NCI)、美国国家健康研究所(NIH)、威康信托基金会桑格研究所、麻省理工学院和哈佛大学 Broad 研究所、BGI、加文学院、索尔克研究所和华盛顿大学的麦克唐纳基因组研究所。公司的投资者包括巴特利风险投资公司、域协会、联想投资、诺华风险基金、联合考夫曼、莫纳希投资管理和冈德投资公司。

欲了解更多信息，请访问我们的网站 [www.BioNanoGenomics.com](http://www.BioNanoGenomics.com)。

注：BioNano Genomics 是 BioNano Genomics 公司的商标。任何其他实际的公司、组织、机构、产品或服务的名称可能是其各自所有者的商标。

## 联系方式

### **The Ruth Group**

Kirsten Thomas

[kthomas@theruthgroup.com](mailto:kthomas@theruthgroup.com)

(508) 280-6592

