

# 특정 요구 사항을 충족하는 맞춤형 고성능 엑솜 시퀀싱 패널

## 주요 장점

### 모든 응용 요건을 충족하는 다양한 기능과 관련성 있는 콘텐츠

- 주요 데이터베이스에서 업데이트된 종합적인 핵심 콘텐츠로 보다 완벽한 커버리지 제공
- UTR, Non-coding 임상 변이, CNV backbone, pan-cancer 바이오마커 및 미토콘드리아 유전체와 같은 다양한 사전 설계 콘텐츠로 신속한 맞춤형 실현
- 손쉬운 맞춤형 콘텐츠 추가로 관심 영역 확장 또는 개선

### 샘플부터 보고서까지 완전하고 유연한 솔루션

- 기본 자동화 지원으로 생산성 향상
- 클라우드 기반 정보과학 솔루션과의 원활한 통합으로 답변 제공 시간 단축

## Introduction

엑솜 시퀀싱은 알려진 질병 유발 돌연변이의 약 85%가 포함된 인간 게놈의 단백질 코딩 영역을 조사하는 데 있어 비용 효율적인 접근법을 제공합니다.<sup>1</sup> Agilent SureSelect Human All Exon V8은 머신 러닝 기반 프로브 선택과 배치를 바탕으로 하는 슬림하고 효율적인 설계가 특징입니다. 패널은 RefSeq, CCDS, GENCODE와 같은 주요 공공 데이터베이스의 인체 단백질 코딩 영역에 대한 종합적이고 업데이트된 커버리지를 제공합니다. 이뿐만 아니라 *TERT* 프로모터와 시장의 다른 엑솜 시퀀싱 패널에는 포함되지 않은 포착하기 힘든 엑손을 포함합니다. 가장 중요한 점은 이 패널이 뛰어난 농축 성능과 경제적인 시퀀싱을 제공해 일상적인 엑솜 시퀀싱에 적합하다는 점입니다.

SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 완전한 사용자 정의가 가능합니다. 엑솜 캡처가 필요한 응용 분야를 위해 애질런트는 SureSelect Human All Exon V8에서 제공하는 코어 엑솜 콘텐츠와 결합해 활용할 수 있는 사전 설계된 일련의 콘텐츠를 제공해 맞춤형 엑솜 패널을 빠르게 만들 수 있도록 지원합니다. 사전 설계된 콘텐츠의 예에는 Untranslated region(UTR), Non-coding clinical variants(NCVs), Copy number variations(CNVs) backbone, pan-cancer 바이오마커 및 미토콘드리아 유전체와 같은 설계가 포함됩니다. 맞춤형 콘텐츠는 Agilent SureDesign 웹 기반 맞춤형 설계 포털을 사용하거나 Agilent SureSelect 패널 설계 팀의 지원을 받아 쉽게 만들 수 있습니다.

SureSelect Human All Exon V8 엑솜 캡처 워크플로는 기본적으로 Agilent Bravo 자동 액체 처리 플랫폼에서 지원되기 때문에 시료 전처리 처리량을 높이고 Agilent Magnis NGS Prep 시스템을 통해서도 완전한, 무인 자동화를 실현할 수 있습니다. 시퀀싱 데이터는 Agilent Alissa Interpret 소프트웨어를 사용해 바로 분석할 수 있기 때문에 효과적인 변이 해석 및 보고가 가능할 뿐만 아니라 이를 통해 End-to-end 엑솜 시퀀싱 솔루션을 제공합니다.

# 맞춤형 또는 사전 설계된 콘텐츠를 사용해 쉽게 사용자 정의 가능

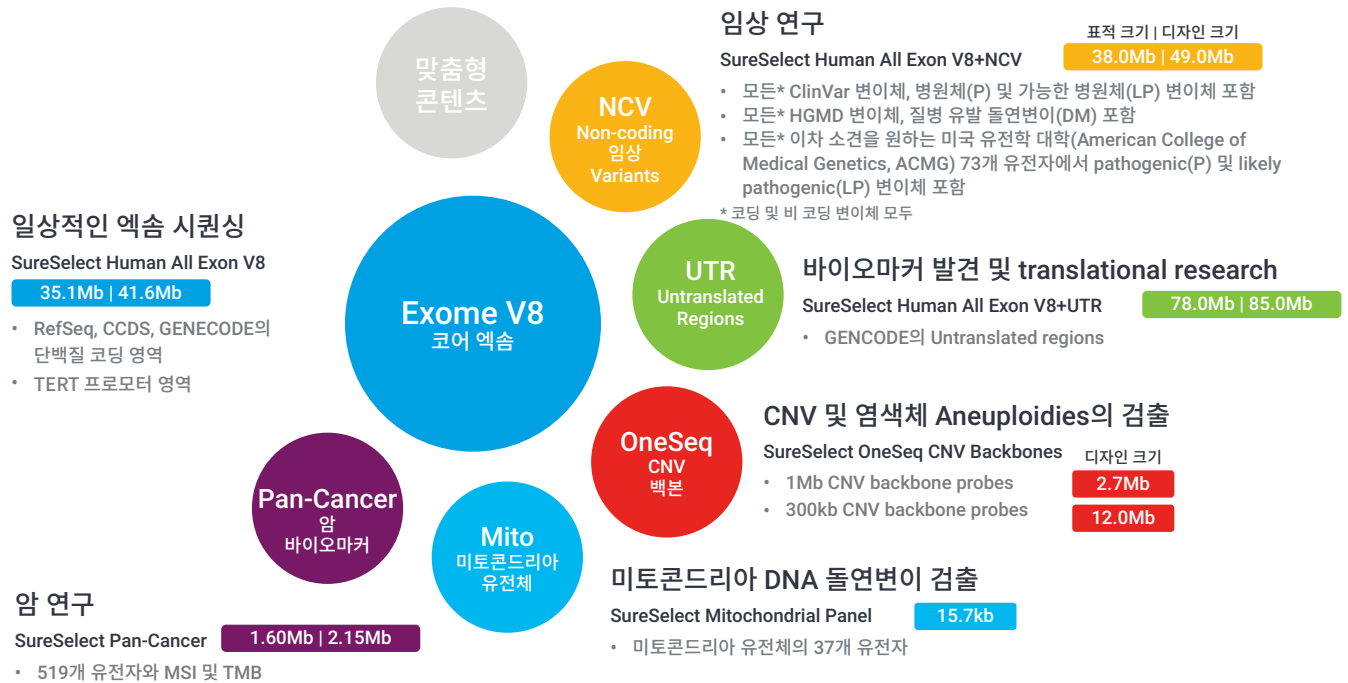


그림 1. 사용자 맞춤 엑솜 콘텐츠. SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 애질런트가 제공하는 다양한 사전 설계된 콘텐츠를 사용해 빠르게 사용자가 원하는 엑솜 시퀀싱의 특정 요구 사항을 충족할 수 있습니다. 사용자 정의 맞춤형 콘텐츠는 SureDesign 웹 기반 포털을 사용하거나 SureSelect 패널 설계 팀의 도움을 받아 쉽게 만들 수 있습니다.

## 임상적으로 관련성이 있는 최신 콘텐츠

표 1. 모든 응용 분야에 적용되는 임상적으로 관련성이 있는 엑솜 콘텐츠. SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 CCDS, RefSeq, GENCODE의 코딩 시퀀스, ACMG, ClinVar, HGMD의 병원 변이체, GENCODE에서 정의한 Untranslated Regions(UTR) 및 미국종합암네트워크(National Comprehensive Cancer Network, NCCN)에서 권장하는 유전자와 같은 관련성 있는 데이터베이스의 최신 콘텐츠를 대상으로 합니다. 이 표는 시중에서 구입 가능한 다른 엑솜 패널과 비교해 설계 커버리지를 요약해 보여줍니다. ACMG 변이체는 ACMG가 임상 엑솜 시퀀싱에서 이차 소견 보고를 권장하는 73 유전자의 Pathogenic(P) 및 Likely Pathogenic(LP) 변이체입니다. SureSelect Human All Exon V8+Pan-Cancer는 미국 국립 암 연구소(National Cancer Institute)에서 선정한 가장 보편적인 13가지 암의 143 NCCN 유전자에 대해 보강된 커버리지를 제공합니다.

	SureSelect Human All Exon V8	SureSelect Human All Exon V8+NCV	SureSelect Human All Exon V8+UTR	SureSelect Human All Exon V8+Pan-Cancer	Vendor ID	Vendor R	Vendor T
<b>Target Size</b>	35.1 Mb	38.0 Mb	78.0 Mb	35.2 MB	34.1 Mb	35.8 Mb	36.5 Mb
<b>Design Size</b>	41.6 Mb	49.0 Mb	85.0 Mb	42.3 Mb	42.3 Mb	43.0 Mb	42.1 Mb
<b>Coding Content</b>	% Database Covered						
CCDS Release 22	100%	100%	100%	100%	99.8%	97.9%	97.6%
RefSeq Release 95	100%	100%	100%	100%	97.2%	97.4%	97.2%
GENCODE V31	100%	100%	100%	100%	99.7%	97.7%	97.3%
<b>Non-coding Content</b>							
ACMG variants	43.2%	100%	44.3%	43.8%	43.2%	70.7%	78.0%
ClinVar P/LP variants	12.4%	100%	14.3%	14.3%	12.8%	64.5%	98.9%
HGMD DM variants	8.7%	100%	12.2%	9.0%	9.2%	38.4%	54.0%
<b>UTR Content</b>							
GENCODE V33	0%	0.31%	100%	3.0%	0%	0.33%	0.88%
<b>NCCN Guidelines</b>							
Enhanced coverage of NCCN genes	No	No	No	Yes, 143 NCCN genes	No	No	No

## 임상적으로 관련성 있는 변이체에 대한 심도 있는 커버리지를 제공하는 V8+NCV

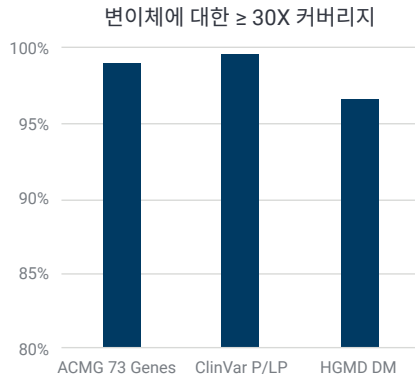


그림 2. 임상 연구에 필요한 coding 및 non-coding 콘텐츠를 모두 아우르는 포괄적인 커버리지. SureSelect Human All Exon V8+NCV 엑솜 패널은 인체 단백질 coding 영역을 넘어 커버리지를 확대해 주요 데이터베이스의 non-coding 임상 변이체를 포함합니다. 49Mb 패널은 ACMG 73 유전자 및 ClinVar 데이터베이스의 Pathogenic(P) 및 Likely Pathogenic(LP) 변이체뿐만 아니라 HGMD 데이터베이스의 질병 유발 돌연변이(DM) 전체에서 우수한( $>30X$ ) 커버리지를 제공합니다. 엑솜 선별 라이브러리는 Coriell 연구소의 기계적으로 진단된 HapMap 게놈 DNA 200ng이 포함된 Agilent SureSelect XT Low Input 시약 키트를 사용하여 생성되었으며 90분 동안 hybridization을 통해 1-플렉스 캡처로 농축되었습니다. 시료는 2x150bp 리드를 사용해 시퀀싱했고 분석을 위해 9Gb로 다운샘플링했습니다.

## Untranslated Regions에 대한 강력한 커버리지를 제공하는 V8+UTR

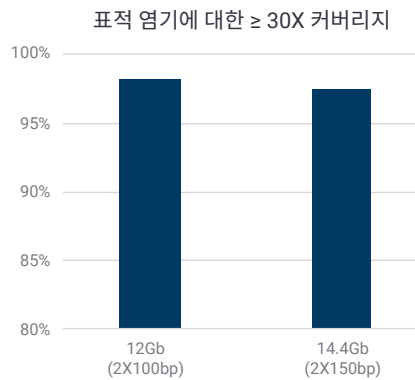


그림 3. 중개 연구 및 바이오마커 발견을 위한 강력한 Untranslated Region 커버리지. SureSelect Human All Exon V8+UTR 엑솜 패널은 인체 단백질 코딩 영역을 넘어 커버리지를 확대해 GENOCODE V33에서 정의한 Untranslated Region(UTR)을 포함합니다. 85Mb 패널은 단백질 코딩 영역 및 UTR 전체에서 우수한( $>30X$ ) 커버리지를 제공합니다. 엑솜 선별 라이브러리는 Coriell 연구소의 기계적으로 shearing된 HapMap 게놈 DNA 200ng을 SureSelect XT Low Input 시약 키트를 사용하여 생성되었으며 90분 hybridization을 통해 1-플렉스 캡처로 농축되었습니다. 시료는 2x100bp 및 2x150bp 리드를 사용해 시퀀싱했고 분석을 위해 각각 12Gb 및 14.4Gb로 다운샘플링했습니다.

## 암 바이오마커에 대한 조정 가능한 개선된 커버리지를 제공하는 V8+Pan-Cancer

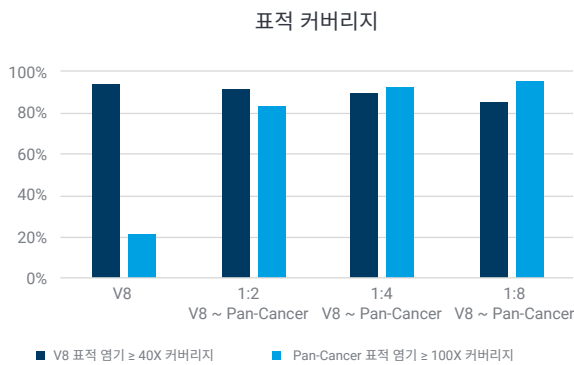


그림 4. 암 연구를 위해 개선된 암 바이오마커 커버리지. 맞춤형 SureSelect pan-cancer 패널로 보강된 SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 중요한 암 바이오마커의 커버리지를 개선합니다. 이 보강된 엑솜 패널을 사용하면 중앙 시퀀싱에서 낮은 빈도의 체세포 변이 신뢰도 높게 검출할 수 있습니다. Pan-cancer 패널은 519 유전자의 Single nucleotide variants(SNVs), 삽입 및 결실(indels), CNVs, translocations를 포함하는 체세포 변이체와 Tumor mutational burden(TMB)와 Microsatellite instability(MSI)상태를 결정할 수 있는 게놈 위치를 표적으로 합니다. V8 엑솜 패널과 pan-cancer 패널의 혼합 비율은 원하는 표적 커버리지를 제공하도록 맞춤화 될 수 있습니다. 엑솜 선별 라이브러리는 호라이즌 디스커버리(Horizon Discovery)의 FFPE 처리된 HD799 DNA 10ng과 SureSelect XT Low Input 시약 키트를 사용하여 생성되었으며 90분 동안 hybridization을 통해 1-플렉스 캡처로 농축되었습니다. 캡처 프로브는 SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널(V8 전용) 또는 다양한 비율(1:2, 1:4, 1:8)의 pan-cancer 패널을 spike in 하여 구성되었습니다. 시료는 2x150bp로 시퀀싱했고 분석을 위해 15Gb 다운샘플링했습니다.

## 참고 문헌

- Choi, M.; Scholl, U. I.; Ji, W.; Liu, T.; Tikhonova, I. R.; Zumbo, P.; Nayir, A.; Bakkalo lu, A.; Ozen, S.; Sanjad, S.; Nelson-Williams, C.; Farhi, A.; Mane, S.; Lifton, R. P. Genetic Diagnosis by Whole Exome Capture and Massively Parallel DNA Sequencing. *Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A.* **2009**, *106* (45), 19096–19101. <https://doi.org/10.1073/pnas.0910672106>.

## 주문 정보

SureSelect XT HS/LI/HS2 및 QXT와 호환			
제품 설명	16 Rxns	96 Rxns	96 Rxns Auto
SureSelect XT HS Human All Exon V8	5191-6873	5191-6874	5191-6875
SureSelect XT HS Human All Exon V8+UTR	5191-7401	5191-7402	5191-7403
SureSelect XT HS Human All Exon V8+NCV	5191-7407	5191-7408	5191-7409
SureSelect XT HS/LI/HS2와 호환			
제품 설명	2 Hybs	12 Hybs	12 Hybs Auto
SureSelect XT HS PreCap Human All Exon V8	5191-6876	5191-6877	5191-6878
SureSelect XT HS PreCap Human All Exon V8+UTR	5191-7404	5191-7405	5191-7406
SureSelect XT HS PreCap Human All Exon V8+NCV	5191-7410	5191-7411	5191-7412
SureSelect XT와 호환			
제품 설명	16 Rxns	96 Rxns	96 Rxns Auto
SureSelect XT Human All Exon V8	5191-6879	5191-6891	5191-6892
SureSelect XT Human All Exon V8+UTR		영업 담당자에 문의	
SureSelect XT Human All Exon V8+NCV		영업 담당자에 문의	
Magnis NGS Prep 시스템과 호환			
제품 설명	32 Rxns	96 Rxns	
Magnis SSEL XT HS Human All Exon V8, Rev B	G9772C	G9772D	
제품 설명			
SureSelect Human All Exon V8+Pan-Cancer	영업 담당자에 문의		
SureSelect Human All Exon V8+Mitochondrial Genome	영업 담당자에 문의		
SureSelect Human All Exon V8+OneSeq CNV Backbone	영업 담당자에 문의		
Alissa Interpret	영업 담당자에 문의		

## www.agilent.com/genomics

연구 용도로만 사용하십시오. 진단 용도로는 사용하지할 수 없습니다.  
Alissa Interpret는 미국 클래스 I 면세 의료 기기, 유럽 CE IVD, 캐나다 및 호주 클래스 I IVD 기기입니다.  
PR7000-3233

이 정보는 사전 고지 없이 변경될 수 있습니다.

© Agilent Technologies, Inc. 2022  
2022년 3월 15일, 한국에서 발행  
5994-4626KO

한국에질런트테크놀로지스(주)  
대한민국 서울특별시 서초구 강남대로 369,  
A+ 에셋타워 9층, 06621  
전화: 82-80-004-5090 (고객지원센터)  
팩스: 82-2-3452-2451  
이메일: korea-inquiry\_lsca@agilent.com