

小巧、灵活 丰富你的日运行能力



基因测序仪 MGISEQ-200



■ 低深度全基因组测序
100M/500M灵活通量

■ 低频突变检测
突变频率低至0.5%

■ 小型基因组全长组装
10小时 10Gb

◎ 关于 华大智造

深圳华大智造科技股份有限公司（简称华大智造）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，专注于生命科学与医疗健康领域仪器设备、试剂耗材等相关产品的研发、生产和销售，为精准医疗、精准农业和精准健康等国计民生需求，提供实时（Real Time）、全景（Whole Picture）、全生命周期（Life Long）的全套生命数字化设备和系统解决方案。

华大智造成立于2016年，现有员工1000余人，其中研发人员占比40%以上，业务遍及39个国家和地区，并在全球设立多家科研和生产基地，是全球三家能自主研发并量产临床高通量基因测序仪的企业之一。

◎ 关于
MGISEQ-200

01 产品介绍

技术原理
性能参数
适配应用
整体解决方案

02 用户案例

低深度全基因组测序
靶向低频突变检测
小型基因组全长组装
转录组测序
CRISPR基因编辑研究
病原体进化溯源
全外显子组测序
基因组学教育

03 附录

规格参数
服务与支持
参考文献

双选载片

丰富你的日运行能力

MGISEQ-200是一款小巧、灵活的桌面型单载片基因测序平台，支持高低两种通量的载片。小载片(FCS)运行速度快，大载片(FCL) 通量高，用户可灵活选择，满足不同应用场景下对时间和通量的需求。

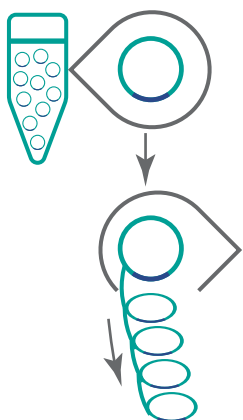
MGISEQ-200的两种载片搭载3-4种读长，支持开展不同测序应用，包括：低深度全基因组测序、靶向捕获/多重测序、小型基因组测序、RNA测序、全外显子测序等科研应用或临床应用，丰富你的日运行能力。



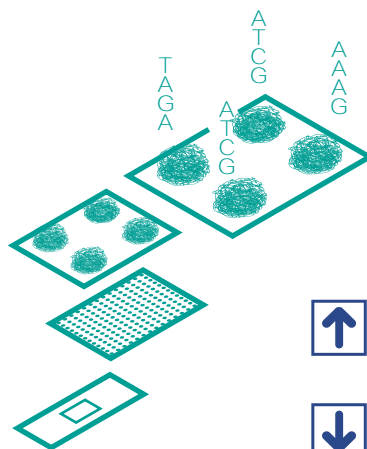
自主可控的

「DNBSEQ™」

核心技术



线性扩增模式
无PCR累计错误



纳米级阵列位点设计
测序精度高且不产生信号干扰



高准确性



低重复序列率



低标签跳跃率

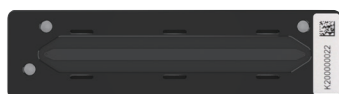
性能参数

载片类型	Reads数*	读长	数据产出	运行时间**	Q30**
FCS	100M	SE100	~10G	~10 hrs	>80%
	100M	PE100	~20G	~20 hrs	>85%
	100M	PE150	~30G	~28 hrs	>80%
FCL	500M	SE50	~25G	~9 hrs	>85%
	500M	SE100	~50G	~13 hrs	>85%
	500M	PE100	~100G	~26 hrs	>85%
	500M	PE150	~150G	~40 hrs	>80%

* 有效 reads 数的最大值根据特定标准文库运行所得，实际应用文库受样本类型、建库方式会有所波动。

** 高于 Q30 的碱基百分比及运行时间是特定标准文库通过整个运行平均所得，实际应用表现受样本类型、文库质量、插入片段长度等影响。

适配应用



FCS

75~100M reads

SE100, PE100, PE150



FCL

~500M reads

SE50, SE100, PE100, PE150

应用	FCS	FCL
低深度全基因组测序 (例如无创产前筛查, 胚胎植入前遗传学筛查, 染色体拷贝数变异等)	▲	▲
靶向捕获/多重测序 (例如肿瘤, 遗传病靶向panel测序等)	▲	▲
小型基因组测序 (例如微生物宏基因组, 单菌全基因组测序等)	▲	▲
RNA测序 (例如RNA定量, 转录组测序等)	▲	▲
全外显子组测序	▲	▲
人全基因组测序		▲

* 适配应用 ▲

** 重点推荐应用 ▲

整体解决方案

基于MGISEQ-200测序全流程，华大智造提供自动化的整体解决方案，包括：自动化样本制备系统，高通量测序仪以及生信分析加速器。整个解决方案基于同一套硬件系统，可支持多种不同应用的适配，简单易用，一步到位。

在该整体解决方案中，同一套硬件系统可展开多种不同的测序应用，包括：低深度全基因组测序，靶向捕获/多重测序、小型基因组测序、RNA测序、全外显子测序，丰富你的测序日运行能力。



高度自动化

适配MGISP-100，可实现自动化样本提取及高通量测序文库制备。MGISEQ-200测序下机数据，可自动传输到计算工作站，启动自动的生物信息分析，生成报告。整个流程自动化程度高，人工干预步骤少，自动化程度可高达80-90%（根据应用不同），极大程度节省了繁琐的重复劳动。

高度准确性

建库过程自动化程度高，手工失误几乎为0；测序过程采用华大智造独有的DNA纳米球测序技术，准确性高，序列重复率低，标签跳跃率低，使得检测结果更加精准，数据利用率更高。数据分析过程通过MegaBOLT加速，完美兼顾了速度和准确度。

高度兼容性

这套整体解决方案是一套开放的系统。支持第三方文库制备试剂盒和第三方分析软件。目前已通过验证，并在多家客户单位开展了丰富的测序应用。

◎ 用户案例

丰富你的日运行能力

应用案例1

低深度全基因组测序

应用背景

某医检所使用MGISEQ-200进行胚胎植入前遗传学筛查，对早期胚胎进行染色体数目和结构异常的检测。一次性检测胚胎23对染色体的结构和数目，分析胚胎是否有染色体异常，从而挑选健康的胚胎植入子宫，以获得正常的妊娠，提高临床妊娠率。

应用结果

经国家标准品和临床样本验证，MGISEQ-200下机结果样本间重复性好，拷贝数比值 (Ratio CV) 波动小，可用于检测精度为4M的测试。

应用价值

基于MGISEQ-200的拷贝数变异检测均一性好，数据波动小，有助于微小拷贝数变异的检出。

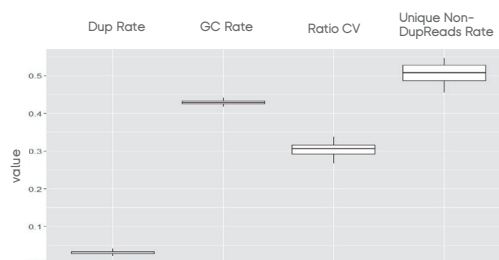


图1-1 下机分析数据的关键指标重复性高

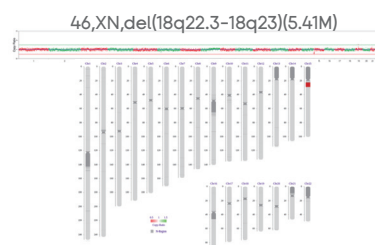


图1-2 检测报告显示微小拷贝数变异检出

应用案例2

靶向低频突变检测 (捕获建库)

应用背景

某医检所推出基于DNBSEQ测序平台的泛癌种用药基因检测panel，panel基于探针捕获方法设计，一次性对点突变 (SNV)、小片段插入缺失 (Indel)、基因融合 (SV) 3种突变类型全解析 (主要突变类型及位点信息如表2-1)。

应用结果

使用dual barcode with UMI在FCL上进行PE100的测序，下机数据total reads数平均高达579M，Q30>90%。并且在突变频率为0.5%~1.0%的情况下，全部突变位点100%检出。

应用价值

使用dual barcode with UMI 在MGISEQ-200上进行测序，可检出突变频率低至0.5%的肿瘤突变。

表2-1 检测panel的主要突变类型及位点

突变类型	基因	突变位点
Indel	EGFR	p.ΔE746-A750
Indel	EGFR	p.V769_D770insASV
SNV	AKT1	p.E17K
SNV	PIK3CA	p.E545K
SV	EML4-ALK	p.COSF734 (EML4-ALK)
SV	ROS1	p.CD74-ROS1 fusion

表2-2 下机数据参数表现

Item	Total Reads (M)	Q30 (%)
Run1	582	90.2
Run2	579	90
Run3	577	90
AVG	579	90
STD	2.9	0.1
CV	0.50%	0.10%

应用案例3

靶向低频突变检测（多重PCR建库）

应用背景

某医检所使用MGISEQ-200同时检测两种泛癌种的多重扩增panel（~500重扩增子），测试样本包括组织及血液样本。

应用结果

下机结果显示扩增子的覆盖度及均一性均与预期值相符，同时变异检测一致率为100%。

应用价值

MGISEQ-200可在未添加平衡文库的情况下，对碱基不平衡文库进行精确碱基识别，提供高质量下机数据。

表3-1 不同panel扩增子的覆盖度及均一性

覆盖度	Panel 1	Panel 2 胚系	Panel 2 体细胞
预期值	99.98%	100.00%	100.00%
MGISEQ-200 Run1	100.00%	100.00%	100.00%
MGISEQ-200 Run2	100.00%	100.00%	100.00%

均一性	Panel 1	Panel 2 胚系	Panel 2 体细胞
预期值	97.33%	100.00%	100.00%
MGISEQ-200 Run1	97.14%	100.00%	100.00%
MGISEQ-200 Run2	97.23%	100.00%	100.00%

表3-2 不同panel的检测一致率为100%

检测一致率	Panel 1	Panel 2 胚系	Panel 2 体细胞
MGISEQ-200 Run1	100%	100%	100%
MGISEQ-200 Run2	100%	100%	100%

应用案例4

靶向低频突变检测（多种类型文库混合测试）

应用背景

某医检所推出基于多癌种的捕获小panel及多重扩增panel（突变类型包括SNV, Indel, Fusion）多个检测项目。在医院端时常存在同一检测项目样本量不足的情况，因此需要探索多种类型文库混合上机测试的可行性。

应用结果

在MGISEQ-200平台上使用大载片进行PE150双分子标签测序，下机数据高达770-780M，Q30达92%。此次测试的样本突变频率涵盖从1%至45%，所有阳性样本均成功检出，且突变频率与之前的验证结果相一致。

应用价值

MGISEQ-200测序平台可在保持高测序质量下，同时兼容不同类型文库pooling上机，适合将不同检测项目的文库混合进行上机测序。

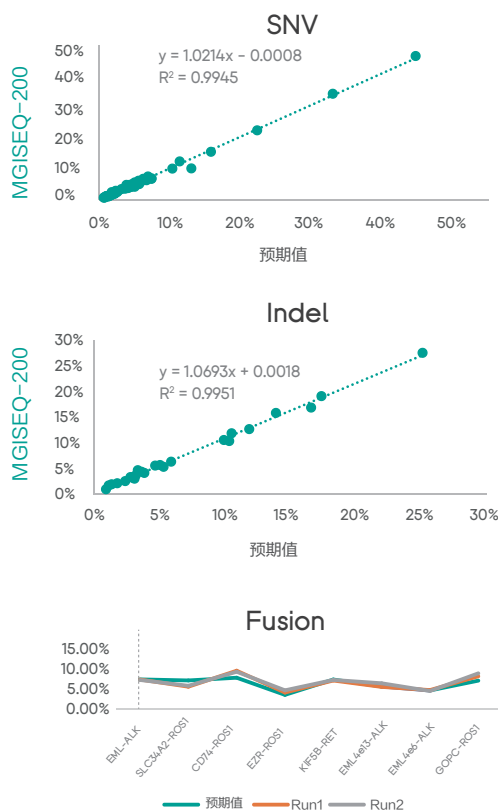


图4 检测到的变异结果与预期值比较

应用案例5

小型基因组全长组装

应用背景

华东某地出现一例新冠高度疑似样本，送检当地疾控中心使用MGISEQ-200上机进行病例确诊及病毒全长组装。

应用结果

当地疾控中心迅速采用SE100上机测序，对该地发现的首例病例的呼吸道标本进行高深度测序。下机后，鉴定出新型冠状病毒2,337,442条reads。通过病原鉴定系统软件对2,337,442条的新型冠状病毒reads自动组装，成功完成新型冠状病毒的序列组装，获得了序列全长29.9Kbp。

应用价值

基于MGISEQ-200在24小时内迅速对新型未知病毒进行深度测序，能够在短时间内鉴定并获得病毒全长信息。

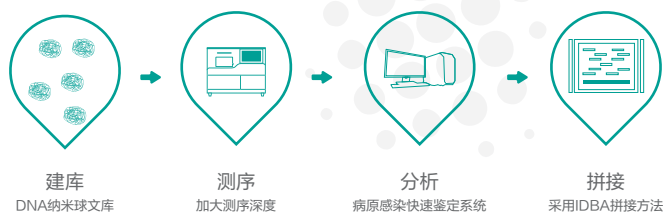


图5-1 病毒序列鉴定组装的全流程

表5-2 分析报告病毒鉴定结果

序号	物种(种)	Reads数	相对丰度
1	2019-nCoV	2,337,442	60.685
2	Proteus phage VB PmiS-Isfahan	3,344	0.087
3	Parvovirus NIH-CQV	203	0.005
4	Severe acute respiratory syndrome-related coronavirus	140	0.004
5	uncultured crAssphage	64	0.002
6	Bat coronavirus BM48-31/BGR/2008	43	0.001
7	Staphylococcus virus IPLA5	42	0.001
8	Rhodoferrax phage P26218	41	0.001
9	Acanthamoeba polyphaga moumouvirus	34	8.827e-04
10	Megavirus chilensis	22	5.712e-04

应用案例6

转录组测序

应用背景

韩国基础科学研究所RNA研究中心和韩国疾病预防控制中心使用MGISEQ-200联合单分子测序技术，对新冠病毒的转录组和表观转录组进行全序列解析。

应用结果

实验选用PE100读长对新冠患者的Vero细胞RNA进行测序。测序下机数据量超过60Gb，对基因组覆盖度高（图6-1），从而帮助研究者在精细水平研究转录组结构，并发现新冠病毒使用经典的TRS介导机制产生大部分sgRNA，以及与TRS介导的重组不同的非经典重组事件（图6-2）^[1]。

应用价值

MGISEQ-200可对病毒转录组进行高深度测序，覆盖度高，可对病毒基因组的结构进行精细研究。

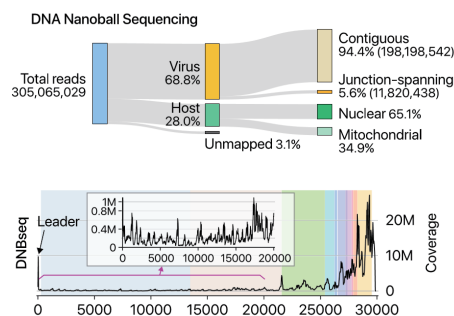


图6-1 MGISEQ-200 测序数据分布及其基因组覆盖度

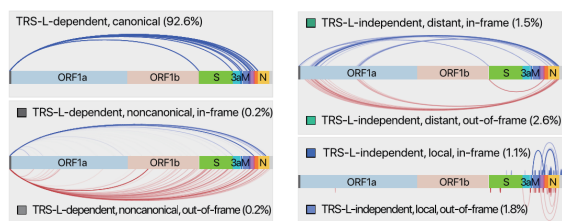


图6-2 通过测序数据解析出的新冠病毒的经典重组与非经典重组位点

应用案例7

CRISPR基因编辑研究

应用背景

北京大学神经科学研究所采用CRISPR-SaCas9技术对实验大鼠的脑中实现功能特异性基因编辑。为衡量基因编辑的效果，研究人员对基因编辑靶点和潜在的脱靶位点进行扩增建库，随后使用MGISEQ-200测序平台对扩增产物进行深度测序。

应用结果

测序结果验证了SaCas9对脱靶效应的高度抵抗力，在Indel发生率方面，潜在脱靶位点相对于基因编辑靶点至少低两个数量级。同时测序还证实了在单细胞水平上靶cbp基因座中的插入缺失形成（图7）^[2]。

应用价值

MGISEQ-200对基因编辑靶点及潜在脱靶位点序列提供高精度可靠的深度测序，为基因编辑技术研究提供有效工具支持。

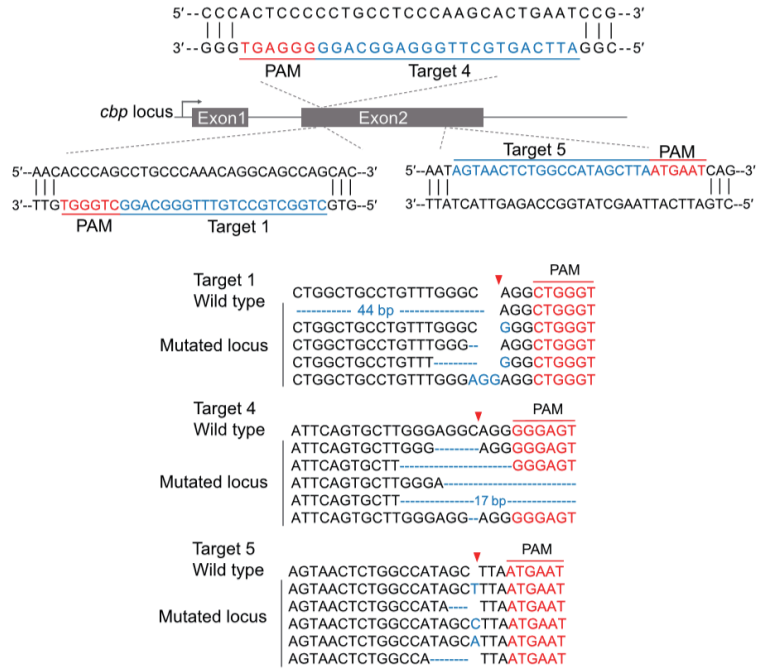


图7 基因编辑靶点序列及基因编辑后测序结果展示

应用案例8

病原体进化溯源

应用背景

一名女性患者在北京出现霍乱症状，当地疾控部门使用MGISEQ-200对该患者样本进行全基因组测序，确定病毒的特性及来源。

应用结果

实验对患者粪便分离物2018HL24的基因组进行全基因组测序，文库为500bp插入片段，通过比对组装成4,108,238个碱基的基因组，包含129个scaffolds。通过与现存的毒株基因组进行分析比较确定了病毒来源以及特性（图8）。结合流行病学数据和系统发育分析结果，推测该患者可能在尼泊尔-印度地区感染^[5]。

应用价值

将MGISEQ-200全基因组测序和流行病学调查相结合，大大提高了病原识别的能力。通过深度测序确定输入病原体的来源和遗传特征，对于控制传染病传播至关重要。

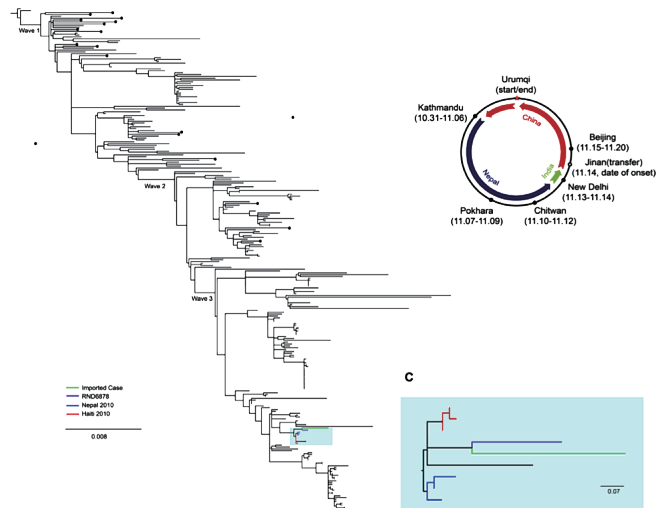


图8 霍乱病毒系统进化树

应用案例9

全外显子组测序

应用背景

自发性冠状动脉夹层(SCAD)是遗传介导的血管疾病之一,但迄今为止,SCAD的遗传发病机理仍然不清楚。深圳大学第一附属医院使用MGISEQ-200平台对SCAD的遗传发病机理进行探究。

应用结果

实验对SCAD患者外周血中分离的基因组DNA进行了全外显子组测序(WES),WES的目标平均覆盖率 $\geq 100X$,95%的碱基覆盖率 $\geq 20X$ 。测序结果发现了在NOTCH1基因中的一种新型的杂合错义变异,结合Sanger法测序验证,确定了该变异(图9)。并且该变异被预测为可能导致动脉脆弱的潜在致病突变^[6]。

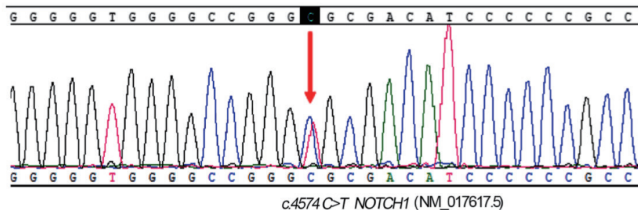


图9 Sanger法测序验证NOTCH1中错义突变,结果与MGISEQ-200一致

应用价值

使用MGISEQ-200对罕见病患者全外显子组测序,精准高效的发现潜在的致病变异,为疾病机理探究提供有利条件。

应用案例10

基因组学教育

应用背景

由深圳市猛犸公益基金会支持建设的人大附中深圳学校高端实验室正式落成,并投入教学使用。高通量测序仪MGISEQ-200作为教学核心工具,为师生提供实践操作的平台。

应用结果

人大附中深圳学校高端实验室利用MGISEQ-200平台,采用FCS载片SE50读长对学生唾液样本DNA特征进行鉴定。分析报告提供下机数据分析包括原始reads数、比对率、覆盖度等专业指标,以及鉴定结果统计,包括SNP分型、表型预测结果如头发颜色、瞳孔颜色、干湿耳垢、乳糖耐受能力、酒精摄取脸红反应、运动爆发力与耐力等趣味信息。

应用价值

MGISEQ-200以其小巧,灵活的特性为基因组学知识在学校中广泛普及提供了可能性。



图10 教育版表型鉴定分析报告

◎ 附录

丰富你的日运行能力

规格参数

	机型	预期用途
产品型号*	MGISEQ-200	临床 IVD
	MGISEQ-200RS	科研 RUO
尺寸	654 × 489 × 545 mm	
电源	电压	100 V ~ 240 V
	频率	50/60 Hz
	额定功率	900 VA
触摸屏	LCD 触摸显示屏	
	触摸屏尺寸	10 英寸
	触摸屏分辨率	1280 × 800 (60 Hz)
最大声压	70 dB	
外壳防护等级	IPX0	
操作环境**	温度	19°C ~ 25°C
	相对湿度	20% RH ~ 80% RH, 无冷凝
	大气压力范围	70 kPa ~ 106 kPa
	最大海拔高度	3000 m
控制电脑配置***	CPU	第八代Core i7处理器
	内存	32GB
	机械硬盘	4TB
	操作系统	Windows 10

* 仅作型号区分，具体运行表现完全一致

** 仅供室内使用；测序载片可常温储藏及运输，无需液态介质

*** 支持计算机配置、系统版本升级等

华大智造全球布局

• 中国



长春 研发中心	深圳 研发中心 生产中心 培训中心 售后中心 物流中心	武汉 研发中心 生产中心 培训中心 售后中心 物流中心	香港 物流中心 售后中心
-------------------	---	---	---------------------------

• 拉脱维亚



里加 资质中心 售后中心 培训中心 物流中心

• 阿联酋



迪拜 售后中心

• 日本



神户 售后中心

• 美国



圣何塞 研发中心 生产中心 售后中心

全球技术支持

华大智造在全球多个国家和地区设有技术服务中心和驻点，为全球客户及时有效地提供多种类型服务。



全球多个当地的技术服务中心，提供及时有效的技术支持与培训。



全球范围内的在线技术资源共享：功能齐全的呼叫中心（免费热线：4000-966-988）（北京时间，工作日9:00 AM-12:00AM、13:00PM-18:00PM）以及陆续开放多国语言在线培训课程。

全球售后服务



深圳，武汉，青岛，天津，香港，台北，曼谷（亚太），布里斯班（澳大利亚，大洋洲），里加（拉脱维亚，欧洲），圣何塞（美国，美洲）等多地设立完善的备件中心，为全球客户提供充足的维护零件和周到的设备维护服务。



提供免费的安装调试和设备验证服务（包括QC试剂和耗材），使您能够迅速投入生产。



对保修范围内的任何制造缺陷或由此产生的故障问题负责，免除人工，零件和差旅费用。



在保修期内提供1次免费的仪器防御性维护，在保修期外提供多种延保服务。

参考文献

- [1] Kim D, Lee J Y, Yang J S, et al. The architecture of SARS-CoV-2 transcriptome[J]. Cell, 2020.
- [2] Sun H, Fu S, Cui S, et al. Development of a CRISPR-SaCas9 system for projection- and function-specific gene editing in the rat brain[J]. Science Advances, 2020, 6(12): eaay6687.
- [3] Piper A M, Batovska J, Cogan N O I, et al. Prospects and challenges of implementing DNA metabarcoding for high-throughput insect surveillance[J]. GigaScience, 2019, 8(8): giz092.
- [4] Zhang Y, Lu G, Zhang H, et al. Enhancement of nitrogen and phosphorus removal, sludge reduction and microbial community structure in an anaerobic/anoxic/oxic process coupled with composite ferrate solution disintegration[J]. Environmental Research, 2020, 190: 110006.
- [5] Li F, Pang B, Yan H, et al. Investigation of an imported cholera case in China with whole genome sequencing[J]. Infection, Genetics and Evolution, 2020: 104362.
- [6] Bai B, Zhang M, Zhuang Y, et al. The pregnancy-associated spontaneous coronary artery dissection in a young woman with a novel missense mutation in NOTCH1: a case report[J]. BMC Medical Genetics, 2020, 21: 1-8.

全线产品 大中小通量，全面覆盖



MGISEQ-200

小巧、灵活，丰富的日运行能力，适用于小型基因组测序和靶向测序项目



MGISEQ-2000

灵活、高质量，活跃的日处理能力，适用于大中型基因组测序和转录组测序项目



DNBSEQ-T7

快速、灵活，强大的日生产能力，适用于大型基因组测序和人群队列项目



深圳华大智造科技股份有限公司

深圳市盐田区
北山工业区综合楼
518083



www.mgi-tech.com



MGI-service@mgi-tech.com

4000-966-988

版本：2021年1月版 | MGPA0103001