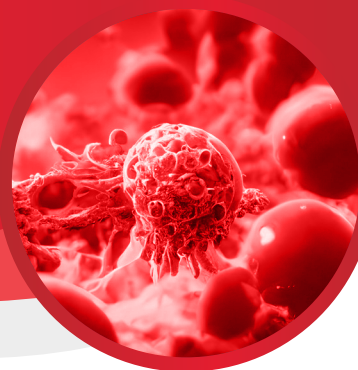


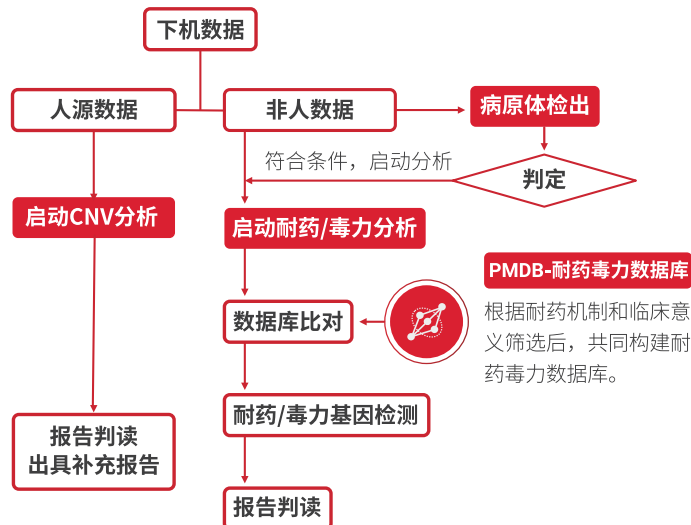
► PMseq® 新增CNV分析流程 提示患者潜在肿瘤风险



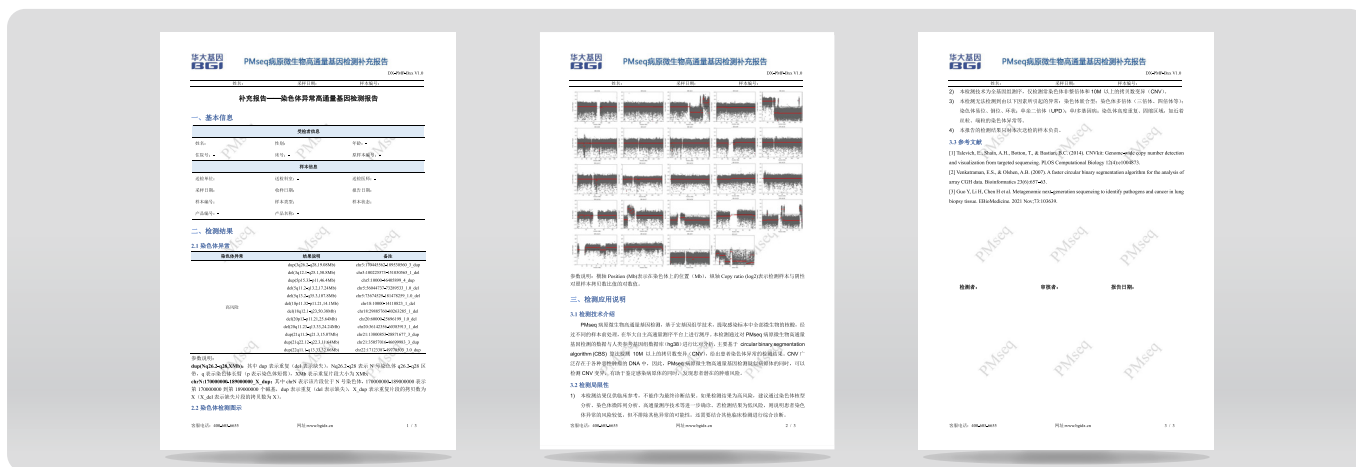
疾病的发生一方面源于传感染性疾病如外源入侵，另一方面可能源于非传染性的病因，对于不明原因发热的病人，感染或肿瘤都可能是致病的元凶。人源数据CNV(拷贝数变异)鉴定的高特异性，使其成为一项可行的鉴定技术，可以在探寻传感染性病因之外，对非传染性病因给出一些参考，为患者的后期治疗提供可靠的方向。

华大基因PMseq®新增CNV分析流程，可利用PMseq®人源数据进行宿主的染色体变异拷贝数检测，从而充分挖掘检测数据信息。通过对PMseq®病原微生物高通量基因检测的数据与人类参考基因组数据库(hg38)进行比对分析，基于circular binary segmentation algorithm (CBS)算法检测10M以上的拷贝数变异，给出患者染色体异常的检测结果。

涉及新增CNV分析流程的产品：PMseq®-DNA、PMseq®-DR、PMseq®-DNA pro。



报告模板



临床意义

增加CNV分析流程，助力临床对于感染情况的鉴别诊断，尤其是mNGS报告为阴性时，同时为临床提示患者免疫水平，帮助临床综合判断mNGS结果。人源数据CNV分析结果仅供参考，但仍需结合临床其他检测手段(如影像、病理等)综合判断。



访问华大基因官网
获取最新公司资讯



扫码关注华大医学
了解最新产品动态

服务热线: 400-605-6655
网 址: www.bgi.com

邮 箱: info@genomics.cn
地 址: 深圳市盐田区洪安三街21号华大综合园

版次: 2023年03月版

技术特点



更稳

标准化实验室质量管理体系，检测稳定可靠



更全

全面的检测流程，病原种类全覆盖；
耐药/毒力基因检测+宿主CNV分析助力临床诊断



更高

高通量测序数据量，带来检测高敏感性



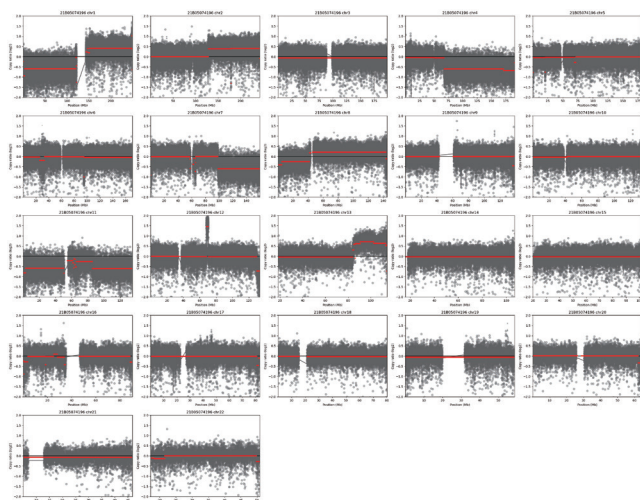
更准

临床级别数据库和核心智能算法，结果精准

案例展示

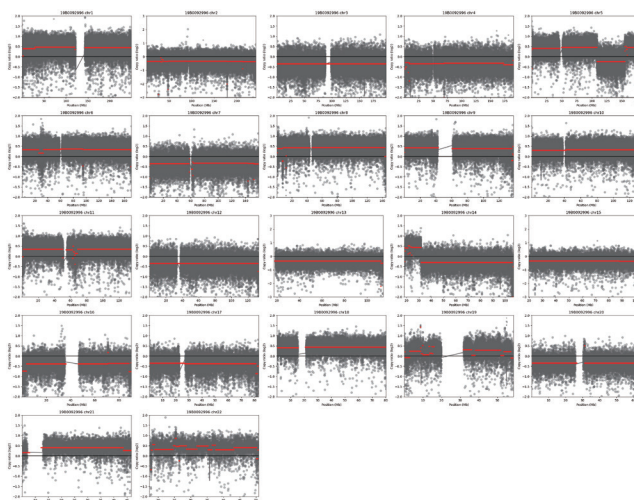
PMseq人源数据检测到肝母细胞癌患者CNV

肿瘤内科，3岁男童，临床症状为发热，肝功能异常，临床诊断为肝母细胞癌，使用头孢唑肟抗感染药物，送检PMseq®-DR血流感染病原微生物高通量基因检测，PMseq®检测结果为阴性。对PMseq®DNA检测数据，同时进行CNV检测，检测结果为阳性。



PMseq人源数据检测到急性淋巴细胞白血病患者CNV

血液肿瘤科，12岁女孩，间断发热10余天，临床诊断为急性淋巴细胞白血病，使用利奈唑胺、伏立康唑、美罗培南抗感染用药，送检PMseq®-DR血流感染病原微生物高通量基因检测，PMseq®检测结果为金黄色葡萄球菌3条序列。对PMseq®DNA检测数据，同时进行CNV检测，检测结果为阳性。



究竟什么是CNV呢？

CNV (Copy number variation, CNV) 也叫拷贝数异常，属于基因组结构变异，可分为两个层次：显微水平 (microscopic) 和亚显微水平(submicroscopic)。显微水平的基因组结构变异主要是指显微镜下可见的染色体畸变，包括整倍体或非整倍体、缺失、插入、倒位、易位、脆性位点等结构变异。亚微水平的基因组结构变异是指DNA片段长度在1Kb-3Mb的基因组结构变异，包括缺失、插入、重复、重排、倒位、DNA拷贝数目变化等，这些统称为CNV。

为什么CNV分析可以提示肿瘤风险呢？

大多数的恶性肿瘤存在染色体的拷贝数变异，有研究显示^[1]，肺泡灌洗液、胸水、腹水等标本通过mNGS进行CNV分析提示肿瘤风险时，其敏感性和特异性分别为82.5% (80/97)和100% (77/77)。人源数据CNV鉴定的高特异性，使其成为一项可行的鉴定技术，为患者的后期治疗提供更多方向，但仍需结合临床其他检测手段(如影像、病理等)综合判断。

参考文献： [1] Gu W, Talevich E, Hsu E, Qi Z, Urisman A, Federman S, Gopez A, Arevalo S, Gottschall M, Liao L, Tung J, Chen L, Lim H, Ho C, Kasowski M, Oak J, Holmes BJ, Yeh I, Yu J, Wang L, Miller S, DeRisi JL, Prakash S, Simko J, Chiu CY. Detection of cryptogenic malignancies from metagenomic whole genome sequencing of body fluids. Genome Med. 2021 Jun 1;13(1):98. doi: 10.1186/s13073-021-00912-z.