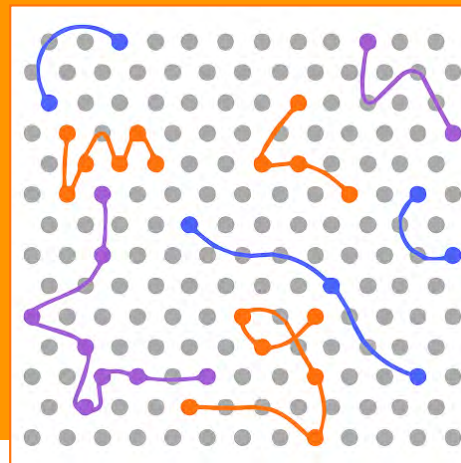


TruPath™ Genome

정확성, 완전성, 간편성을 한 번에

쇼트 리드 시퀀싱의 간편성을 기반으로
WGS 및 원거리 정보 확보



Illumina의 TruPath Genome은 쇼트 리드 시퀀싱의 정확성과 접근성을 롱 리드 시퀀싱 플랫폼으로만 확보할 수 있었던 원거리 정보와 결합하여 전장 유전체 시퀀싱(whole-genome sequencing, WGS) 워크플로우의 패러다임을 바꿉니다. 근접성 정보로 리드를 매핑하는 기술인 Proximity mapped read technology를 활용하는 TruPath Genome은 **단 10분이 소요되는 간단한 수작업**을 포함하는 매우 간편한 워크플로우를 통해 인간 유전체에서 매핑이 어려운 영역을 분석하고 SV 검출력을 높이며 페이징된 변이 콜(phased variant call)을 생성합니다.

이제 **높은 정확도의 완전한 인간 유전체**를 놀랍도록 간편하게 얻을 수 있습니다.

간편한 샘플-시퀀서 WGS 워크플로우

초간편 라이브러리 프렙 키트로 영향력 있는
유전체 정보 확보

- 근접성 정보는 매우 상동적인 영역, 반복적인 영역, 분절 중복 영역의 신뢰도 높은 매핑을 지원합니다.
- 매우 높은 유사성(> 99%)으로 인해 일반적인 WGS로는 분석이 어려운 유사유전자를 포함하는 *STRC*, *PMS2*와 같은 의학적으로 관련이 있는 유전자에 대한 커버리지를 복구합니다.
- 일반적으로 쇼트 리드 시퀀싱으로는 분석이 어려운 “암흑 영역” 또는 모호한 유전체 영역에서 신뢰도 높은 변이 검출 결과를 제공합니다.



약 10분 안에
TruPath Genome
assay 준비



시퀀싱



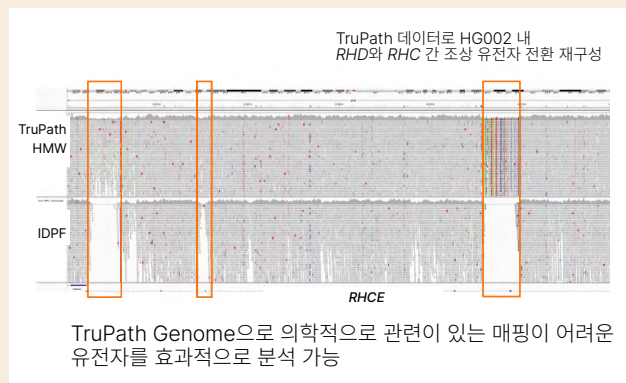
분석

높은 정확도로 매핑이 어려운 영역에서 변이 검출

SNV, Indel 및 SV* 분석 정밀도 개선

- HG002 벤치마킹을 통해 다른 기술에 비해 **위양성 및 위음성 변이 콜 수가** 현격히 감소한 것이 확인되었습니다.
- 근접성 정보로 리드를 매핑하면 기존에 매핑이 어려운 영역에서 SNV 및 Indel 검출 정확도가 높아집니다.
- DRAGEN™ 분석과 T2T-Q100 진리 집합(truth set)을 사용하여 일반적인 시퀀싱 방법에 비해 SV 재현율(recall)이 크게 향상됩니다.

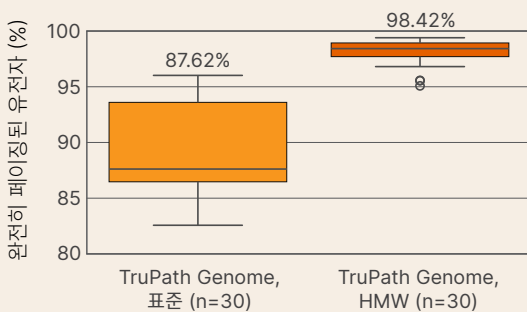
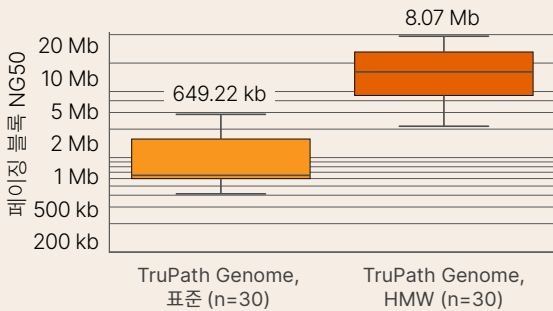
* SNV=single nucleotide variant(단일 염기서열 변이); Indel=insertion/deletion(삽입/결실); SV=structural variant(구조적 변이)



초원거리 페이징 및 SV 시각화로 원거리 유전체 정보 획득

하플로타입으로 분리된 유전체 및 복합 재배열 파악

- Proximity mapped read technology는 수백 kb에서 수십 Mb까지 확장되는 페이지 블록(phase block)을 생성하여 하플로타입으로 분리된 변이의 해석을 지원합니다.
- TruPath Genome은 다양한 고분자량(HMW) DNA 추출 방법 사용 시 **이형접합 SNV의 약 98%**를 페이징합니다.
- MRJD(Multi-Region Joint Detection) 알고리즘으로 패럴로그 유전자에 대한 정확한 변이 콜을 제공하여 추가 분석의 필요성을 줄여 줍니다.
- 고해상도 유전체 구조 재배열 지도인 코로케이션 플롯(colocation plot)을 통해 원거리 정보를 표현해 줍니다.



HMW 추출 및 표준 추출 방법을 사용해 30개의 매칭된 세포주 샘플로 얻은 TruPath Genome 초원거리 페이징 데이터

복잡하지 않은 종합적인 WGS

TruPath Genome은 NovaSeq™ X 시리즈를 포함하는 **가장 간편한 WGS 워크플로우**를 제공하는 동시에 기존 쇼트 리드 시퀀싱의 가능성을 확대합니다. **TruPath Genome**은 기존의 번거로운 라이브러리 준비 단계를 제거하고 원거리 분자 관계를 보존함으로써 **한 번의 간소한 WGS assay로 다음과 같은 기능을 지원합니다.**

- 정확도 높은 변이 검출
- 향상된 SV 해상도
- 초원거리 페이징
- 분석이 어려운 유전체 영역의 신뢰할 수 있는 매핑

종합적인 인간 WGS의 새로운 기준을 제시하는 TruPath Genome은 간편성, 속도, 강력한 성능, 높은 처리량이 모두 필요한 랩에 최적화된 솔루션입니다.

TruPath Genome으로 워크플로우를 간소화하고 새로운 통찰력을 얻는 방법을 확인하세요.

- illumina.com/trupath 방문하기
- Illumina 담당자와 평가 옵션 상담하기
- Mapped read technology와 NovaSeq X 시스템에 대해 **더 알아보기**



TruPath Genome
& mapped read technology