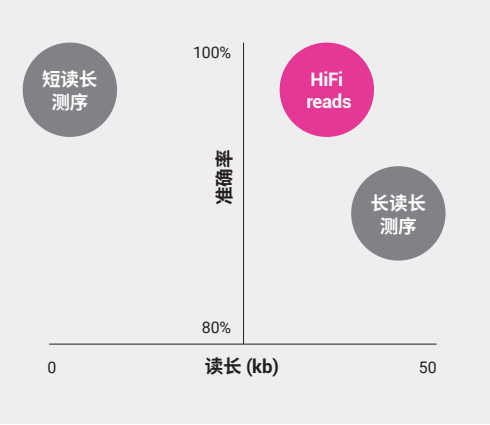
一种全新测序技术：

利用 HiFi reads 实现高精度长读长测序



有了 PacBio® HiFi reads，您不再需要在长读长测序和高精度测序之间折衷。

HiFi reads 的优势：

- 读长可长达 25 kb
- 下机数据准确率 >99.9%
- 简单的建库流程
- 低基因组覆盖度要求
- 数据文件精简，最大程度缩短计算时间
- 仅使用一个技术解决方案即可满足多种应用需求

高精度长读长测序是 PacBio 独有的测序技术。

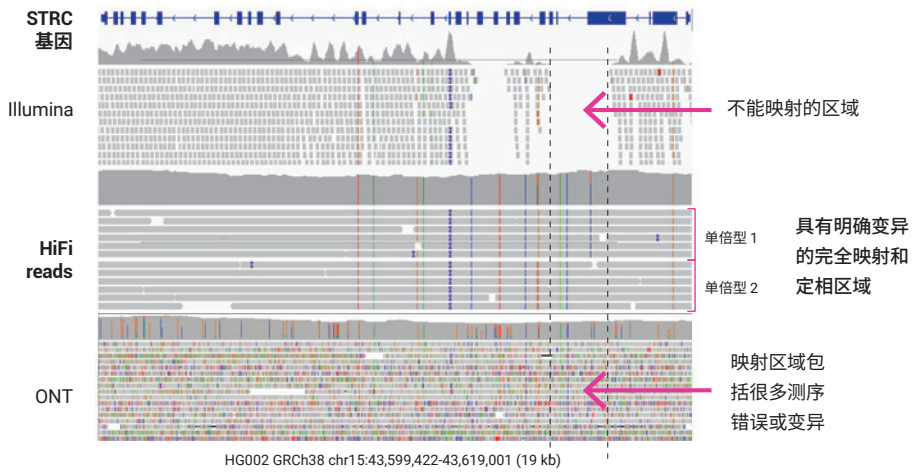
在一条包含 20,000 个碱基的 HiFi read 中只有 8 个碱基的测序错误

PacBio

实现全面的变异检测

HiFi reads 使您可以以高查准率和查全率准确地检出所有类型的变异并定相单倍型，即使对于其他测序技术通常会遗漏的基因组中难以测序的区域也是如此。

> “HiFi reads 确实让我们能准确地检出短读长测序往往无法检出的结构变异和其他类型的变异。”
>
> Jeremy Schmutz *研究员，HudsonAlpha 生物技术研究所*



来自“*瓶中基因组*”(GIAB)，HG002_NA24385_son 的 STRC 基因比对。

查准率 | 查全率 (%)

	Illumina	ONT	HiFi reads
SNV	99.8 | 99.4	99.7 | 99.5	**99.9 | 99.9**
插入缺失	99.7 | 99.5	86.6 | 63.6	**99.4 | 99.4**
SV	94.7 | 62.4	95.7 | 95.8	**96.1 | 96.0**

以高查准率和查全率检测各种类型的变异

SNV、插入缺失：根据 GIAB v4.2 基准，使用 hap.py 评估 *PrecisionFDA Truth Challenge V2* HG003 DeepVariant 数据集。SV：根据 GIAB v0.6 SV 基准，使用 Truvari 评估 HG002 数据集，Illumina：DRAGEN 3.5，ONT：Sniffles (30×)，PacBio：pbsv 2.1.0 (30×)

生成参考级别质量的从头组装基因组

HiFi reads 可以完整、连续且正确地从头组装任何基因组，包括基因组巨大且高度复杂的加利福尼亚红杉。

> “如果您的基因组不是 HiFi，那么它将不再是参考级质量。”
>
> Kevin McKernan, *Medicinal Genomics*

加利福尼亚红杉基因组（27 Gb 六倍体）

	ONT 23 乘 + 短读长 122 乘	HiFi reads 22 乘
组装大小 (Gb)	26.5	**47.7**
Contig N50 (Mb)	0.11	**1.92**
拟南芥 (*A. Thaliana*) 基因的平均比对率*	80.80%	**87.70%**
组装时间	5-6 个月	**6 天**

单倍型解析

更多的完整基因

HiFi 测序使得结果更好、速度更快、成本更可控

*458 个拟南芥基因比对的完整性，通过所有基因的平均比对中每个基因的覆盖率来衡量。如需了解更多信息，请访问 **pacb.com/redwood**。ONT 数据：对巨型树的宏基因组进行测序和组装。

以高分辨率探索宏基因组学

HiFi reads 能够在高度异质的样本中实现直接、无错误的基因发现，即使对于因测序覆盖度太低而无法组装的低丰度物种也是如此。

您知道吗？

30%–70% 的短读长测序数据在宏基因组组装中无法实现比对，这些数据对于鉴定基因无用

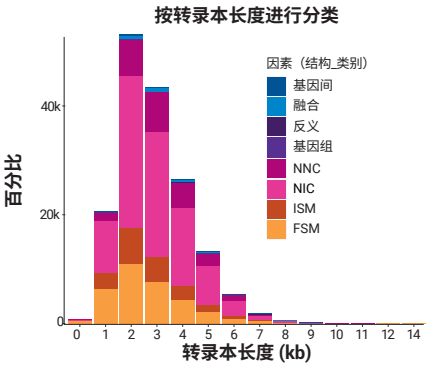
人类粪便样本	预测基因的数量	平均读长 (bp)	聚类基因 (99% ID)	预计的平均基因/read
HF 1	19,639,322	1,005	1,012,982	7.9
HF 2	22,064,417	1,001	1,141,123	8.4
HF 3	18,059,181	1,024	1,154,341	7.6
HF 4	19,844,033	978	1,250,711	9.3
HF 5	18,396,237	970	1,087,015	9

即使是来自低丰度物种的测序数据，每条单独的 HiFi read 也包含完整的基因

在 Sequel®II 系统上对人类粪便样本测序。如需了解更多信息，请访问 pacb.com/HiFimetagemenome。

表征和注释整个转录组

通过 HiFi reads 可以获得全长转录本信息，从而可以鉴定新基因和复杂的可变剪切事件。



- 162,290 个转录本
- 最小：80 bp
- 最大：14,288 bp
- 平均值：3,347 bp

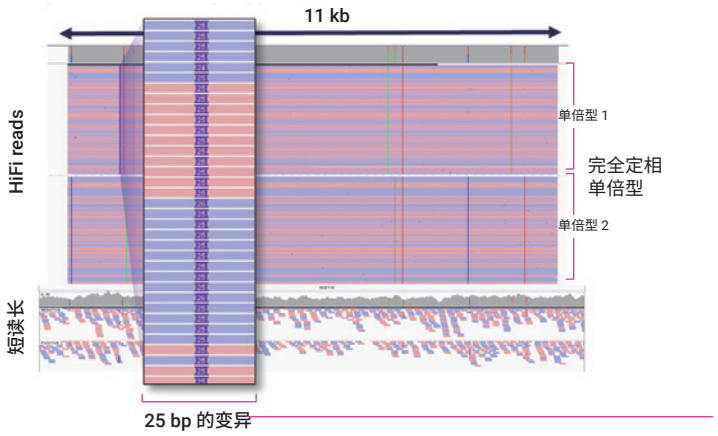
能够检测长达 14 kb 的全长转录本

阿尔兹海默症病人脑部样本

	已知	新的	总计
基因	17,051	619	17,670
异构体	51,660	110,630	162,290

在 Sequel II 系统上使用 Iso-Seq® 方法对阿尔兹海默症病人的脑部样本进行测序，如需了解更多信息，请访问 **pacb.com/alzheimer**。

靶向难以测序的基因或基因组区域



利用 HiFi reads，您可以获得与 Sanger 测序相同的测序准确率，并能够检出其他测序技术漏检的新的变异。

在 Sequel 系统上对具有临床意义的基因的 11 kb 扩增子进行测序。如需了解更多信息，请访问 pacb.com/ASHGworkshop。

检测到短读长测序所遗漏的变异

总部
1305 O'Brien Drive
Menlo Park, CA 94025
United States
电话：1.650.521.8000

客户服务
电话：1.877.920.PACB (7222);
分机号 1
传真：1.650.618.2699
orders@pacb.com

技术支持
电话：1.877.920.PACB (7222);
分机号 2
support@pacb.com

PacBio 是一家全球性公司，在世界各地均设有办事处。访问 **pacb.com/contact-us** 获取联系信息。

准备好开始 HiFi 测序了吗?

探索应用：
pacb.com/applications

联系 PacBio 了解更多信息：
北美地区：**nasales@pacb.com**
南美地区：**sasales@pacb.com**
欧洲、中东和非洲地区：**emea@pacb.com**
亚太地区：**apsales@pacb.com**

联系经认证的
服务供应商
pacb.com/CSP

PacBio、PacBio 徽标、SMRT、SMRTbell、Iso-Seq 和 Sequel 为 PacBio 的商标。
所有其它商标均为其各自所有者的专有资产。

© 2022 PacBio. 保留所有权利。仅供研究使用。不可用于诊断目的。
102-193-605 V1 15DEC2021