

国产高通量基因测序仪 用户指导手册

可逆末端终止测序法



让生命可读 让健康可塑

前言

从探索生命的起源与进化到揭示疾病发生发展的内在机制，从追溯千年古菌的演化到超级水稻的定向育种——基因测序技术正以前所未有的深度和广度，重塑生命科学的边界，推动医学、农业、生态等领域的革命性进步。

在中国，这场生命科学的浪潮更与“健康中国2030”战略同频共振：通过解码基因奥秘防控重大疾病、优化公共卫生体系、赋能生物经济高质量发展，已成为国家现代化进程中不可或缺的科技基石。

作为解码生命奥秘的核心工具和底层平台，基因测序仪是基因数据、遗传信息的最重要出口，是生命科学领域的“光刻机”，其自主可控直接关乎国家生物安全、产业竞争力和科技话语权。在“科技自立自强”国家战略背景下，国产基因测序仪走向从破局到引领的崛起之路。

技术自强, 创新突围:近年来，国产测序仪企业以自主创新攻克关键技术壁垒，在可逆末端终止测序法、单分子纳米孔测序、联合探针锚定聚合测序法、荧光发生测序技术等技术路线上均已跑出代表性国产品牌，实现全面突围，打破海外测序仪厂商通过众多专利形成的严密保护体系，改写长期以来的技术垄断格局。

随着核心关键技术研发与产品迭代升级，国产测序仪在产品性能表现上亦可称得上“后来居上”。例如真迈生物 SURFSeq平台实现双模Q40高质量数据输出，在Enhanced模式下，测序错误率低至0.05%级别，与各大平台同台竞技，准确率表现第一；真迈生物2024年发布的超高通量基因测序仪SURFSeq Q，单机日产出数据量达9 Tb，位列全球最高。

政策护航, 生态共荣:国家“十四五”规划将基因测序设备列为“战略性新兴产业攻关核心装备”，为产业发展指明方向；科技部“生物技术惠民工程”专项投入超50亿元支持国产替代，助力国产测序仪技术研发与市场推广加速前行；发改委发布《关于促进基因检测产业发展的指导意见》，促进产业链上下游紧密协同，形成产业合力；卫计委发布《关于开展基因检测技术应用示范项目的通知》，大力推动测序仪在临床医疗领域广泛应用……全方位、多层次的政策支持为国产测序仪产业注入强劲动力，加速国产测序仪和测序生态崛起。

需求驱动, 价值跃升:随着人们健康意识的提高和生物医学研究的深入, 从技术驱动到需求驱动, 在医疗健康和科研两大关键领域, 多样化应用场景为国产测序仪提供广阔发展空间。例如, 我国是肿瘤新发大国, 国家癌症中心数据显示, 2022年全国癌症新发病例482万人, 随着早筛理念深入, 产品商业化进程加速, 中国肿瘤早筛市场驶入发展快车道。

与此同时, 基因测序技术正快速覆盖司法鉴定、环境保护、农业育种、空间组学、蛋白质组学等新兴领域, 凭借可靠的质量、优异的性价比、强大的本地化服务等优势, 在越来越宽广的市场中, 国产测序仪将为人类生命健康事业做出更大贡献。

从科技自立到生态共赢, 中国测序产业既有数十年淬锋的定力, 更有引领产业未来的魄力。真迈生物愿以《国产高通量基因测序仪用户指导手册》的发布为新起点, 与中国基因科技同行者在万物蓬勃生长的时代, 共迎基因科技发展的无限可能。

路虽远, 行则将至; 事虽巨, 共举可成。

真迈生物
2025.02.14

目录

“真国产”基因测序仪的定义	1
测序新篇章：从突围到引领的破晓之路	2
真迈生物×可逆末端终止测序法，同步市场主流生态	7
生态最兼容，无缝衔接基因测序全流程	9
全国产自主，从交付到创新的深度赋能	11
本地化服务，产品全生命周期支持保障	12
全阵列产品，覆盖测序用户全场景应用	13
SURFSeq Q系列超高通量基因测序仪	14
SURFSeq 5000系列高通量基因测序仪	17
GenoLab M系列中高通量基因测序仪	26
FASTASeq 300系列中低通量基因测序仪	37
结语	46

“真国产”基因测序仪的定义



2024年12月5日,财政部起草发布了《关于政府采购领域本国产品标准及实施政策有关事项的通知(征求意见稿)》向社会公开征求意见。该通知明确了政府采购领域本国产品标准、本国产品的适用范围、对本国产品的支持政策等,拟给予本国产品相对于非本国产品20%的价格评审优惠,这一政策为包括国产测序仪在内的国产仪器企业提供了强有力的支持,也有助于进一步推动基因测序仪的国产化替代。

通知中同时还明确了政府采购领域本国产品标准:

- 一、产品在中国境内生产,即在中国关境内实现从原材料、组件到产品的属性改变。属性改变是指经过制造、加工或者组装等工序,产生完全不同于原材料、组件的新产品,并具有新的名称和特征(用途),不包括贴牌、简单包装等。
- 二、产品的中国境内生产组件成本达到规定比例要求,即产品在中国境内生产的组件成本在产品的总成本中不低于规定比例。
- 三、符合对特定产品的关键组件、关键工序等要求,即在满足中国境内生产组件成本占比要求的同时,还需要产品满足关键组件在中国境内生产、关键工序在中国境内完成等要求。

综上所述,真正的国产基因测序仪要求测序仪是在中国生产、产自中国的仪器组件要大于一定比例,而且测序仪的关键组件和关键工序是在中国完成。

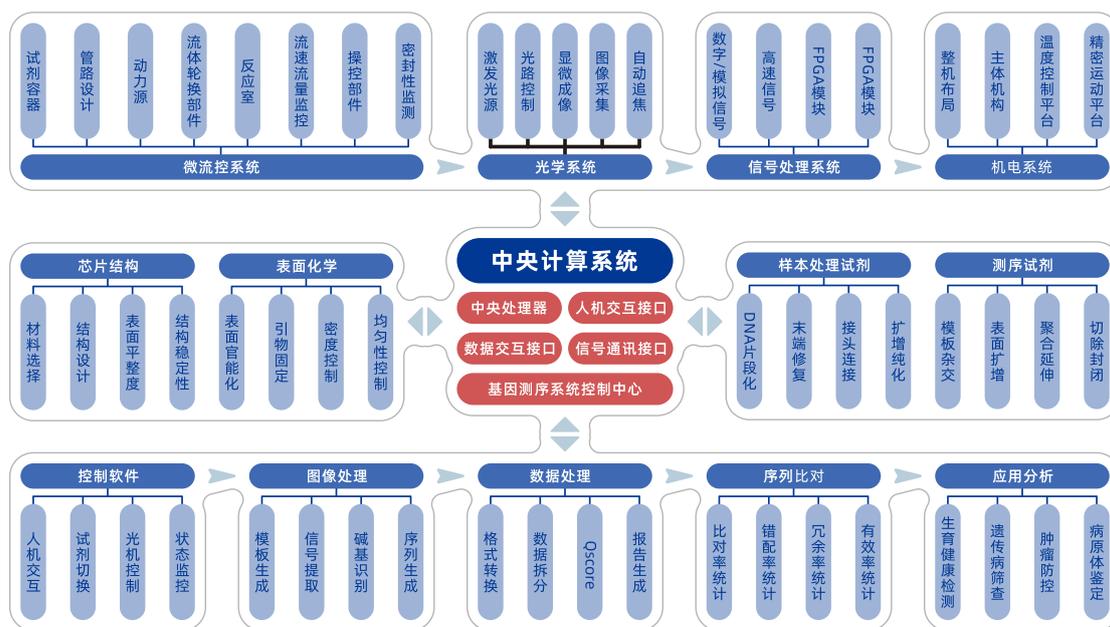
测序新篇章：从突围到引领的破晓之路

全链路国产突围 重塑测序领域新格局

乘着《国家“十四五”生物经济发展规划》东风，国家战略科技力量崛起正当时，国产基因测序仪自主研发按下加速键！

这场始于技术自主的远征中，真迈生物专注于基因测序仪和生命组学仪器的技术创新，持续突破技术边界，掌握基因测序仪各项“卡脖子”关键技术和工艺。如今，真迈生物实现了测序仪核心工具和技术的自主可控，以“可逆末端终止测序法”的技术路线构建多梯度产品矩阵，全力赋能测序应用。

基因测序仪是集光学、流体、控制、算法、化学、材料、分子生物学等多学科专业于一体的高技术壁垒产品。真迈生物基因测序仪核心元器件已实现100%国产化。在测序仪底层技术突围的同时，真迈生物同步攻克测序关键原料自研难关，实现工具酶、核苷酸类似物、荧光染料、测序芯片等核心原料的100%自主研发和生产，实现“仪器-试剂-芯片-软件”全平台国产化，为用户提供质量、成本、交付周期自主可控的国产化产品及全平台解决方案。



基因测序仪系统架构图



基因测序仪爆炸示意图

基于知识产权、质量管理及市场准入层面，真迈生物全方位构筑坚实“护城河”，为产品迈向市场、服务客户保驾护航。真迈生物围绕高分辨率光学系统、精密流体控制系统、化学试剂、测序芯片、生信软件等测序系统的核心模块形成了拥有自主知识产权的“SURFseq”测序技术体系，实现从方法学到关键工艺技术的全方位保护。截至目前，真迈生物知识产权成果斐然，获得授权和申请中的国内外专利已超过500项。同时，成功获得ISO 13485医疗器械质量管理体系认证，基因测序仪、测序试剂盒等产品也陆续获得NMPA医疗器械备案及注册，和欧盟CE认证。

智造硬实力筑基，真迈生物搭建国产测序仪制造体系闭环。目前，真迈生物建成芯片实验室、有机合成实验室、酶工程实验室、试剂盒GMP产线、测序仪生产基地，已量产产品涵盖测序试剂盒、测序芯片、基因测序仪等，投入使用的研发、生产总面积超20000平方米。

作为国产测序仪领域强有力的新兴力量，真迈生物成长为全球少数拥有测序系统产品阵列和商业化交付能力的测序系统制造商之一。从实验室的微光到生命科学的星河，真迈生物以基因测序全链路国产化回应了时代命题。

生态共振 点亮全球生命科学图谱的中国坐标

一直以来,真迈生物以基因测序仪为“基石”,积极与合作伙伴开展联合开发、联合注册以及解决方案的整合,在空间组学、蛋白组学、DNA合成与存储等领域为合作伙伴提供深度赋能,共建健康多元的高质量行业生态。

在国内,真迈生物获得疾控、科研、临床和检验行业领先单位的认可,在生育健康、遗传病、肿瘤防控、传感染、法庭科学、分子育种等与人们生命和生活息息相关的领域,与300+家行业领先企业在各个应用领域达成多项战略合作。

在肿瘤检测领域,真迈生物与罗氏诊断共同打造SIRO (Sample in, result out) 全流程自动化NGS检测方案,助力高通量测序技术实现医院院内落地并迈入全流程自动化、智能化时代,聚力推进精准医疗创新发展。

诺禾致源与真迈生物共启国产高通量基因测序仪及检测试剂临床注册申报,合力打造全国产NGS应用解决方案,携手共谱国产化、合规化、自动化精准医疗新篇章。

在科研方面,真迈生物助力全球科研团队发表超70+SCI论文,其中JCR分区为Q1的高质量论文占比超过50%,IF 10+的论文十余篇,累计影响因子高达378分。真迈测序平台正以卓越的性能和广泛的应用场景,成为全球科研领域的“得力助手”。

此外,真迈生物积极赋能临床和科研机构共同攻关创新,承担国家重点科技项目,解决国家重大战略需求。联合海尔施基因、深圳市妇幼保健院等,牵头承担国家科技部重点研发计划“基础科研条件与重大科学仪器设备研发”重点专项,助力高端生命科学仪器全面国产化;与浙江大学、无锡市人民医院等联合承担国家卫健委科技创新2030重大项目——“超高精度核酸测序在肺移植排异监测的应用策略研究”,助力肺移植医学的发展进步与临床实践。

除国内市场,真迈生物也积极拥抱全球,测序仪产品受到欧洲、亚洲等多国客户青睐。目前公司累计有500+测序仪在合作伙伴实验室运行,助力行业价值实现。

从“跟跑”到“领跑”,真迈生物凭借产业全链路的创新驱动,携手优秀合作伙伴,推动中国标准走向世界前沿,在全球生命科学图谱上点亮醒目的中国坐标。

硬核产品全覆盖 “精准”撬动生命科学无限可能

真迈生物基于“可逆末端终止测序法”技术路线,推出自主研发的SURFSeq Q系列超高通量测序仪、SURFSeq 5000系列高通量测序仪、GenoLab M系列中高通量测序仪、FASTASeq 300系列中低通量测序仪等,形成了低通量、中通量、高通量、超高通量测序仪全阵列产品布局,全面满足科研机构、医疗机构及产业用户在多样化应用场景中的需求,助力前沿科研探索和精准医疗发展,撬动生命科学无限可能。



SURFSeq Q系列超高通量测序仪:单机日产数据量全球最高的测序仪。单机日通量9 Tb,单轮通量达14 Tb,支持单次运行完成数千个样本的超高通量测序,能够高效承接全基因组测序、群体队列研究、多组学整合分析等大型项目,突破传统设备的通量限制,满足用户对海量数据的需求,可以以更快的速度、更低的成本,开展更大规模的基因测序活动,是推动疾病数据库建设、生物多样性保护,赋能诊断治疗技术革新与遗传资源信息安全的超强工具。

SURFSeq 5000系列高通量测序仪:拥有更高的数据生产效率、更高的测序精准度(Q40+),适用于大型全基因组测序、靶向基因测序、宏基因组测序、转录组测序、基因组甲基化测序、DNA-蛋白质互作测序。

同时,SURFSeq 5000是行业内最高通量的桌面型NGS测序仪,数据通量超2 Tb。可以以一台桌面机的仪器成本,小样本数量的开机成本,实现了与大型机满载运转相当的单Gb测序价格,全面助力用户的科学发现和生产交付!

GenoLab M系列高通量测序仪：拥有“双芯片平台+滚动上机模式”等功能，检测通量更灵活、数据质量更优异，适用于生殖生育健康检测、遗传病筛查、肿瘤检测、病原体检测、种质鉴定、药物研发。

此外，GenoLab M Dx是国内首款获批NMPA注册的可逆末端终止测序法自主平台，这意味着，不仅可为国内临床方向多种DNA检测应用需求提供新选择，更能为同类方法学平台用户提供国产化平台支持，助力临床合规检测。

FASTASeq 300系列中低通量测序仪：主打靶向测序、全基因组低深度测序，基于测序化学、高密度芯片、流体设计和碱基识别算法等方面的创新突破，实现了更稳定的数据质量及更快的交付速度，可很好地满足肿瘤检测、病原体检测、法庭科学等领域应用需求。

真迈生物×可逆末端终止测序法 同步市场主流生态

当前市场上基于“可逆末端终止测序法”开发的基因测序平台，凭借准确性高、操作流程简易及应用生态成熟等优势，占据了超80%的全球市场份额。在我国目前已获得国家药品监督管理局（NMPA）批准上市的NGS检测应用试剂盒中，近60%的产品都是基于“可逆末端终止测序法”技术路线开发和注册申请，在肿瘤检测领域已超过80%。

NGS检测应用试剂盒注册信息统计

领域	序号	注册证编号	注册人名称	产品名称
肿瘤	1	国械注准20243400353	北京求臻医疗器械有限公司	人EGFR/KRAS/BRAF/HER2/ALK/ROS1基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	2	国械注准20243401417	广州迈景基因医学科技有限公司	人KRAS/BRAF基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	3	国械注准20183400286	广州燃石医学检验所有限公司	人EGFR/ALK/BRAF/KRAS基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	4	国械注准20223400343	广州燃石医学检验所有限公司	人类9基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	5	国械注准20223400599	广州市金圻睿生物科技有限责任公司	人EGFR/KRAS/BRAF/ALK/ROS1基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	6	国械注准20223400977	杭州联川基因诊断技术有限公司	人EGFR、BRAF、KRAS、ALK、ROS1基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	7	国械注准20193400621	华大生物科技（武汉）有限公司	EGFR/KRAS/ALK基因突变联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	8	国械注准20183400408	南京世和医疗器械有限公司	EGFR/ALK/ROS1/BRAF/KRAS/HER2基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	9	国械注准20233401452	南京世和医疗器械有限公司	非小细胞肺癌组织TMB检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	10	国械注准20183400507	厦门艾德生物医药科技股份有限公司	人类10基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	11	国械注准20193400099	厦门艾德生物医药科技股份有限公司	人类BRCA1基因和BRCA2基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	12	国械注准20223400638	上海思路迪生物医学科技有限公司	人KRAS/BRAF/PIK3CA基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	13	国械注准20223401107	上海真固生物科技有限公司	人KRAS/BRAF/PIK3CA基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	14	国械注准20213400832	深圳市海普洛斯生物科技有限公司	人EGFR/ALK基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	15	国械注准20193401032	苏州吉因加生物医学工程有限公司	人EGFR/KRAS/ALK基因突变检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	16	国械注准20183400294	天津诺禾致源生物信息科技有限公司	人EGFR、KRAS、BRAF、PIK3CA、ALK、ROS1基因突变检测试剂盒（半导体测序法）
	17	国械注准20213400525	元码基因科技（苏州）有限公司	人EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1基因突变检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	18	国械注准20213400151	臻悦生物科技江苏有限公司	人KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
遗传病	1	国械注准20203400432	华大生物科技（武汉）有限公司	遗传性耳聋基因检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	2	国械注准20223400492	华大生物科技（武汉）有限公司	α 和 β 地中海贫血基因检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
生殖生育	1	国械注准20173400331	安诺优达基因科技（北京）有限公司	胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	2	国械注准20243400077	安诺优达基因科技（北京）有限公司	染色体非整倍体及基因微缺失检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	3	国械注准20213400868	北京中仪康卫医疗器械有限公司	胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	4	国械注准20243401893	北京中仪康卫医疗器械有限公司	Y染色体微缺失检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	5	国械注准20233401744	成都纳海高科生物科技有限公司	胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）检测试剂盒（半导体测序法）
	6	国械注准20203400708	东莞博奥木华基因科技有限公司	胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）检测试剂盒（半导体测序法）
	7	国械注准20153400461	杭州贝瑞和康基因诊断技术有限公司	胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	8	国械注准20243400528	杭州贝瑞和康基因诊断技术有限公司	染色体拷贝数变异检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	9	国械注准20203400070	杭州杰毅麦特医疗器械有限公司	胎儿染色体非整倍体（T13、T18、T21）检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	10	国械注准20173400059	华大生物科技（武汉）有限公司	胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	11	国械注准20223401423	华大生物科技（武汉）有限公司	染色体非整倍体检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	12	国械注准20243400384	华大生物科技（武汉）有限公司	染色体非整倍体和片段缺失检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	13	国械注准20203400181	苏州贝康医疗器械有限公司	胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）检测试剂盒（半导体测序法）
	14	国械注准20223400635	序康医疗科技（苏州）有限公司	胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒（半导体测序法）
感染	1	国械注准20223400018	广州微远医疗器械有限公司	新型冠状病毒2019-nCoV核酸检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	2	国械注准20173403222	华大生物科技（武汉）有限公司	人乳头瘤病毒（16种型别）核酸分型检测试剂盒（半导体测序法）
	3	国械注准20203400059	华大生物科技（武汉）有限公司	新型冠状病毒2019-nCoV核酸检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	4	国械注准20233401465	华大生物科技（武汉）有限公司	人乳头瘤病毒（HPV）分型检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	5	国械注准20243401661	天津金匙医学科技有限公司	新型冠状病毒（2019-nCoV）核酸检测试剂盒（可逆末端终止测序法）

注：以上数据来源于NMPA官网“境内医疗器械（注册）”数据，截至2025年2月11日

2024年9月3日,国家药监局官网发布医疗器械批准证明文件,真迈生物GenoLab M Dx高通量基因测序仪(NGS测序仪)获批国家药品监督管理局(NMPA)三类医疗器械注册证(国械注准20243221655),标志着其在国内获准临床应用。**GenoLab M Dx是第一款国产自主知识产权的可逆末端终止测序法高通量基因测序仪**,采用基于芯片扩增的表面荧光测序技术SURFseq对碱基的荧光信号进行识别,实现边合成边测序,可兼容主流NGS建库试剂盒和生信分析软件。



中华人民共和国医疗器械注册证

注册证编号:国械注准20243221655

注册人名称	深圳市真迈生物科技有限公司
注册人住所	深圳市罗湖区清水河街道清水河社区清水河一路112号 罗湖投资控股大厦裙楼502A及502B、裙楼602
生产地址	深圳市罗湖区莲塘街道国威路72号高新技术产业第一园 区111栋一楼
代理人名称	/
代理人住所	/
产品名称	基因测序仪
型号、规格	GenoLab M Dx
结构及组成	该产品由机械系统、试剂储存系统、光学系统、流体和温控系统、机电控制系统、运动系统、电源系统、显示系统和软件(版本号:1.0)组成。
适用范围	该产品采用可逆末端终止测序法,用于对来源于人体样本中的脱氧核糖核酸(DNA)进行测序,以检测基因变化。该仪器在临床上仅限于与国家药品监督管理局批准的体外诊断试剂以及仪器配套的随机软件配合使用,且不用于人类全基因组的测序或从头测序。
附件	产品技术要求
其他内容	/
备注	

审批部门:国家药品监督管理局



批准日期:二〇二四年九月二日

生效日期:二〇二四年九月二日

有效期至:二〇二九年九月一日

国家药品监督管理局电子证照 <https://zfwf.nmpa.gov.cn> 2024-09-03 10:10:28:028

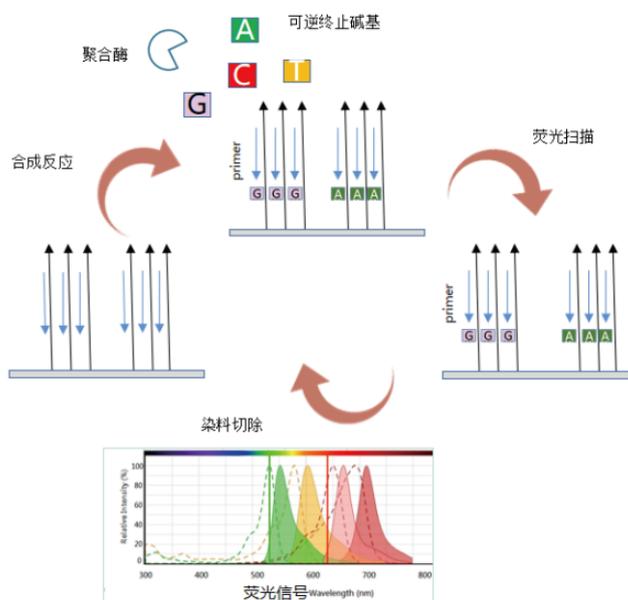
真迈生物锚定“可逆末端终止测序法”技术路线,经过多年自主研发,已成功实现测序化学、光学与数据分析流程的全面国产化,可提供“仪器-试剂-芯片-软件”全平台解决方案。而且作为国内唯一实现“可逆末端终止测序法”技术全产品线布局的企业,真迈生物依托优异的产品性能、多梯度产品矩阵及本土化服务优势,全面满足科研机构、医疗机构及产业用户在多样化应用场景中的需求。

生态最兼容 无缝衔接基因测序全流程

技术兼容性

1、测序原理：

真迈生物测序平台采用自主创新的可逆末端终止测序法，通过文库接头与测序芯片上的特异探针互补杂交，进行表面扩增形成分子簇。加入测序引物和荧光标记的可逆终止碱基及聚合酶反应体系，每轮聚合反应只延伸一个碱基。特定分析软件将荧光信号识别为碱基信息，实现边合成边测序，最终获得碱基序列数据。该技术结合化学修饰与高精度光学检测系统，确保高质量测序数据的高效产出。



SURFseq技术测序原理示意图

2、文库结构和试剂盒：

真迈生物测序平台兼容TruSeq, Nextera, TruSeq Small RNA等多种文库结构，并支持NEB、KAPA、Thermo Fisher Scientific、Yeasen、Vazyme等多家厂商的建库试剂盒。

3、测序策略：

真迈生物的测序平台具备灵活的测序模式，全平台可支持单双端测序模式。其中，单端测序 (SE) 提供 SE50~400、双端测序 (PE) 提供 PE50~300 等多种读长选择。

4、数据格式和分析流程：

真迈生物测序平台产生的测序数据为Read压缩文件 *.fq.gz，其数据类型为通用型的FASTQ格式，用户可以直接使用现有的数据分析流程进行处理，无需进行额外的数据格式转换。

操作兼容性

1、生产设备：

真迈生物基因测序平台能够兼容市场主流测序平台的文库结构，用户无需重新设计文库构建方案，即可继续使用现有的文库构建试剂盒和生产仪器，包括但不限于自动化样本处理系统、自动化建库系统等关键生产设备。

2、仪器操作：

真迈生物基因测序平台操作简便且自动化程度高。其芯片结构将DNA扩增与测序集成于芯片表面同步完成。预混式试剂盒即放即测，无需额外配置试剂。样本制备后可直接上机，一键启动测序。FASTASeq 300 系列、SURFSeq 5000 系列、SURFSeq Q 系列测序完成后自动清洗，进一步简化操作。

应用兼容性和合规性

真迈生物的产品线涵盖了从中低通量的 FASTASeq 300 系列到超高通量的 SURFSeq Q 系列，形成了全线产品布局，广泛应用于科研、临床诊断、农业等多个领域，满足不同用户的需求。同时，真迈生物的测序平台符合国家相关法规和标准，已获批NMPA注册证的平台确保了用户在临床诊断等应用场景中的合规性。

支持和培训

真迈生物为用户提供本地化部署的“迁移工具包”（含适配脚本及标准SOP手册），配套开展测序仪核心原理讲解及操作培训，并提供从方案演示到测序仪落地的全方位技术指导支持。

全国产自主 从交付到创新的深度赋能

1、产品性能优越

基于真迈生物自主研发的极速测序化学反应体系、超高密度测序芯片、超强信号采集系统、创新性的碱基识别算法等核心技术，真迈生物测序平台实现了在数据质量、测序成本以及数据交付全方位的国际领先优势。

2、国产化供应链保障体系

真迈生物拥有自主知识产权的“SURFseq”测序技术体系，覆盖从方法学到关键工艺技术的全方位保护。实现了“仪器-试剂-芯片-软件”全平台的自主可控和国产替代，高分辨率光学系统、精密流体控制系统、化学试剂、测序芯片等核心部件100%国产化，确保供应链安全可靠，售后服务响应更快，运维成本更可控。

3、数据安全合规

数据合规安全：构建全流程本地化体系，从样本采集至报告生成严格确保数据境内处理。存储层采用算法加密阻断非授权访问，实施基于角色的权限管控与多重认证精准限制用户操作权限和范围。可部署入侵检测系统实时防御网络攻击，联合数据匿名化及脱敏技术双重保障，有效降低数据泄露风险，满足网络安全要求。

4、广泛的合作伙伴与用户群体

在国内，真迈生物正在和国家感染性疾病临床医学研究中心、圣湘生物、金域医学、诺禾致源、序赅达、罗氏诊断、瑞孚迪，及其他众多疾控、科研、临床和检验行业的合作伙伴展开深度合作。除国内市场，真迈生物也积极拥抱全球，已经和海外50多个国家和地区展开合作。目前公司累计有500+测序仪在合作伙伴实验室运行。

基因测序仪被誉为生命科学领域的“光刻机”，自主可控关乎行业长远发展。真迈生物依托技术优势、完整的产品矩阵及本土化服务能力，将是高通量测序平台的合作首选。未来，真迈生物也将继续加大研发投入，致力国产测序仪技术的创新与突破，助力实现基因测序领域的自主可控，推动国产测序仪在全球市场的竞争力提升。

本地化服务 产品全生命周期支持保障

真迈生物完善的服务与支持团队将为您提供全方位、系统的服务与支持,形成"远程诊断-快速响应-现场解决"的全流程服务闭环,帮助您高效快速地开展临床、科研及其它测序工作。

售前支持

- 提供线上及现场售前技术答疑及指导
- 根据用户需求,提供定制化解决方案,帮助您规划出科学、高效的实验方案

安装、调试与培训

- 根据用户需求,快速响应测序仪安装与调试
- 专业技术顾问上门进行测序仪及其应用的详细操作与理论培训

售后技术支持

- 7×12小时远程支持响应(周一至周日),集成电话、邮件及线上远程技术支援服务
- 4小时内响应时间,并完成初步诊断与处理方案反馈
- 2个工作日内安排认证工程师抵达用户指定地点开展技术支持工作
- 及时免费系统升级服务



全阵列产品 覆盖测序用户全场景应用

真迈生物拥有从中小通量到高通量、超高通量覆盖全应用场景的“可逆末端终止测序法”测序仪产品，全面满足用户的多样化需求。



真迈生物“可逆末端终止测序法”产品矩阵包括：



产品型号	SURFSeq Q 系列	SURFSeq 5000 系列	GenoLab M 系列	FASTASeq 300 系列
发布时间	2024年	2023年	2020年	2022年
产品特点	超强交付	精准、高效	全面、开放	快速、灵活
主要应用	基础科研 人群队列	肿瘤全领域 分子育种 遗传病诊断	生殖生育健康 肿瘤用药指导 大健康体检	病原检测 法庭科学 肿瘤用药指导
芯片/RUN	2 Flow Cells	2 Flow Cells	2 Flow Cells	1 Flow Cell
最大通量/RUN	14 Tb	2.2 Tb	300 Gb	75 Gb
最大读长	PE150	PE300	PE150	PE300

SURFSeq Q系列超高通量基因测序仪

SURFSeq Q系列单机日产数据量全球最高(9 Tb/日), 主要用于大型群体基因组学研究, 是推动疾病数据库建设、生物多样性保护, 赋能诊断治疗技术革新与遗传资源信息安全的超强工具。与Illumina的NovaSeq 6000系列和NovaSeq X系列基因测序仪的对比参数如下:

超高通量产品	真迈生物 SURFSeq Q系列	Illumina NovaSeq 6000系列	Illumina NovaSeq X系列
芯片规格	2种, 11700 M/23300 M	4种, 800 M/1600 M/ 4100 M/10000 M	3种, 1600 M/10000 M/ 26000 M
支持芯片数	2	2	2
异步滚动上机	支持	支持	不支持
测序通量 ^{PE150}	3.5 Tb~14 Tb	0.25 Tb~6 Tb	0.5 Tb~16 Tb
测序时间 ^{PE150}	24~36 h	25~44 h	23~48 h
数据日产量 ^{PE150}	9 Tb/Day	3 Tb/Day	8 Tb/Day
数据质量 ^{PE150}	Q40≥90%	Q30≥85%	Q40≥85%

⚡ 超强交付能力

超高数据通量: 14 Tb/Run
超高生产效率: 9 Tb/日, 23000+ WGS_(30×)/年

🌀 超高数据质量

创新测序化学+AI碱基识别算法
实现Q40级别数据输出

🏠 用户使用友好

超便捷——全自动独立八流道样本加载
超灵活——定制测序顺序数据分批交付
超安心——支持断点续测项目无忧运行
超轻松——下机自动清洗试剂自动排空



SURFSeq Q三维视频

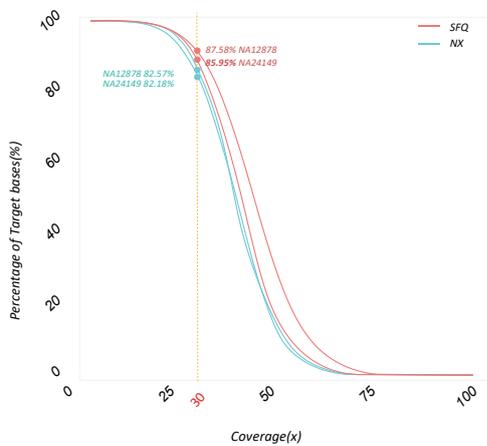
SURFSeq Q测试数据展示

人全基因组重测序

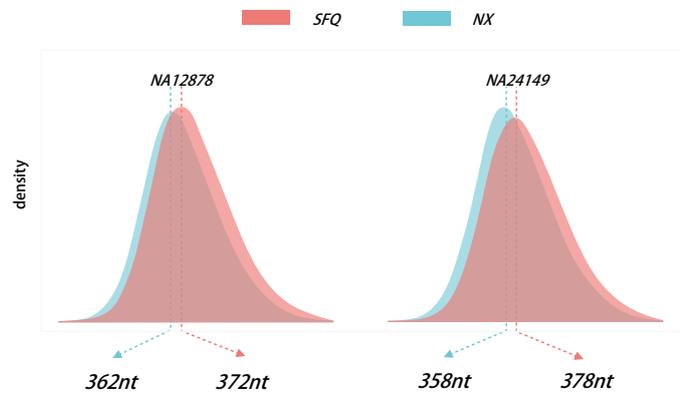
样本类型: 基于NA12878、NA24149构建WGS PCR文库

测序策略: 使用SURFSeq Q (SFQ)和NovaSeq X Plus (NX)平台进行测序, 每份数据抽取120 Gb进行对比分析

测试结论: SURFSeq Q测序数据全基因组覆盖均一性表现优异, 相较于NX平台, 相同的文库可以获得更长的插入片段序列。SURFSeq Q和NX数据检测SNP、InDel TP位点一致性超过99%, SURFSeq Q F1 Score表现更好



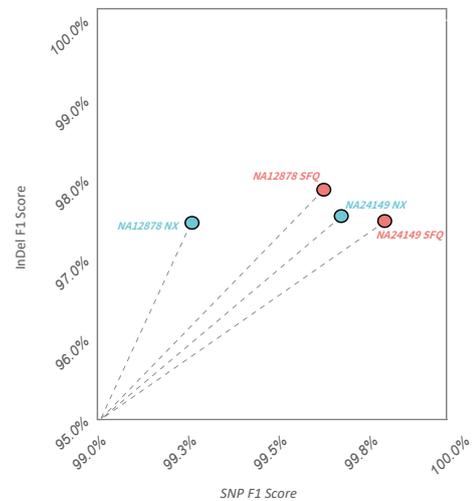
全基因组测序覆盖度对比分析



文库插入片段偏好性对比分析



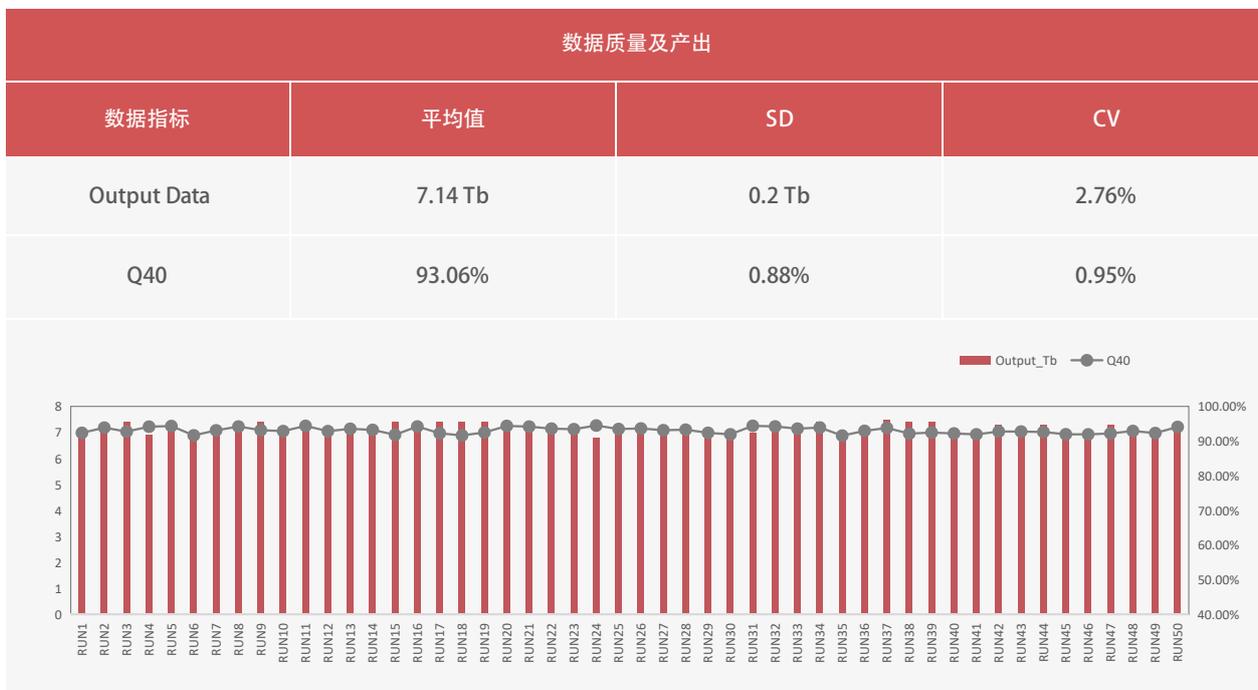
SNP、InDel TP位点平台间一致性分析



SNP、InDel 检测能力对比分析

SURFSeq Q真实世界样本测序数据表现

以下图表统计了连续3个月总计50 RUN的测序数据，文库类型包含全基因组重测序文库、目标区域测序文库、转录组文库、单细胞转录组文库、甲基化文库等，单芯片测序通量平均值为7.14 Tb，Q40均值达93%。



SURFSeq 5000系列高通量基因测序仪

SURFSeq 5000系列拥有更高的数据生产效率、更高的测序精准度(Q40+), 适用于大型全基因组测序、靶向基因测序、宏基因组测序、转录组测序、基因组甲基化测序、DNA-蛋白质互作测序, 可全面助力用户的科学发现和生产交付。与Illumina的NextSeq 2000系列基因测序仪对比参数如下:

超高通量产品	真迈生物 SURFSeq 5000系列	Illumina NextSeq 2000系列
芯片规格	3种, 500 M/2000 M/3600 M	4种, 100 M/400 M/1200 M/1800 M
支持芯片数	2	1
异步滚动上机	支持	无
测序读长	SE50/SE100/SE400/PE50/ PE100/PE150/PE300	SE50/PE50/PE100/ PE150/PE300
测序通量 ^{PE150}	150~2160 Gb	30~540 Gb
测序时间 ^{PE150}	22~37 h	17~44 h
数据日产量 ^{PE150}	1400 Gb/Day	295 Gb/Day
数据质量 ^{PE150}	Q40≥85%	Q30≥90%

应用场景区多

多种通量组合按需搭配
主流应用领域全面覆盖

测序速度快

PE150当日交付无延迟
同芯片多批输出无等待

数据质量好

全方位优化数据质量好
人性化设计使用体验佳

运行成本省

开机样本数量要求灵活
单位数据测序价格经济

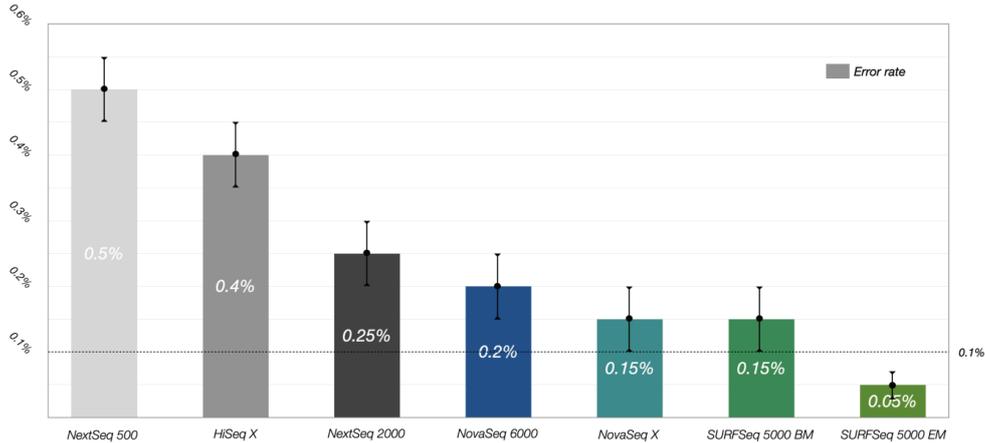


SURFSeq 5000三维视频

SURFSeq 5000测试数据展示

测序整体错误率对比

主流测序平台测序整体错误率表现中, SURFSeq 5000 Balanced Mode 与NovaSeq X(Q40升级后) 表现相当, 在 Enhanced Mode下, SURFSeq 5000整体测序错误率下降60%以上, 低至0.05%级别。



注:

- 1、上图中涉及的整体错误率基于E.coli 进行计算。
- 2、NovaSeq X整体错误率基于Software V1.2 Q40升级版本测试统计所得。

DNA测序—人全外显子组重测序

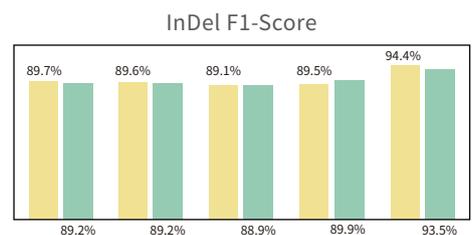
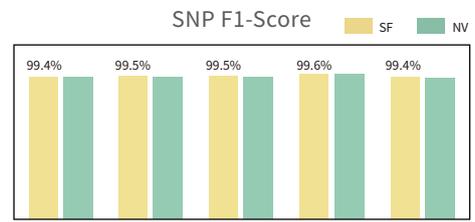
样本类型:使用Agilent SureSelect Human All Exon V6 基于HG001~HG005构建5个WES文库

测序策略:文库分别使用SURFSeq 5000(SF)、NovaSeq 6000 (NV)平台进行PE150测序, 每样本采用~100×有效测序深度数据进行分析

测试结论:在Q30、比对率、覆盖度等指标上, SF和NV两平台性能相近, SF平台 HG001~HG005 WES SNP突变检出的F1-Score均≥99.4%, InDel突变检出的F1-Score均≥89.1%

测序数据分析结果比较

Sample ID	HG001		HG002		HG003		HG004		HG005	
	SF	NV								
Platform	SF	NV								
Raw Q30	90.9%	94.9%	91.3%	94.9%	90.8%	94.6%	91.4%	94.8%	90.9%	94.7%
Mapping Ratio	99.9%	99.8%	99.9%	99.8%	99.9%	99.8%	99.9%	99.8%	99.9%	99.8%
Coverage ≥10×	99.0%	99.3%	99.2%	99.4%	98.6%	98.5%	99.0%	99.2%	98.2%	98.0%
Coverage ≥30×	93.3%	93.6%	93.1%	92.7%	89.1%	87.2%	93.3%	92.9%	87.0%	85.4%



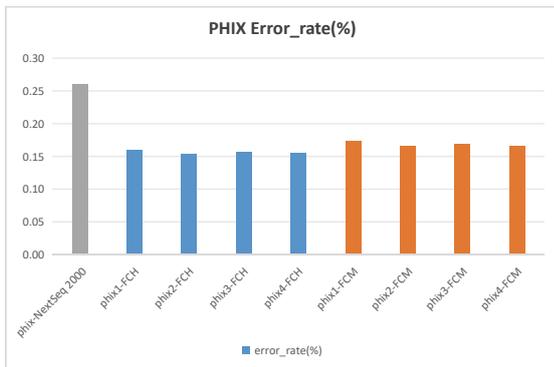
SURFSeq 5000用户测评

肿瘤基因突变检测

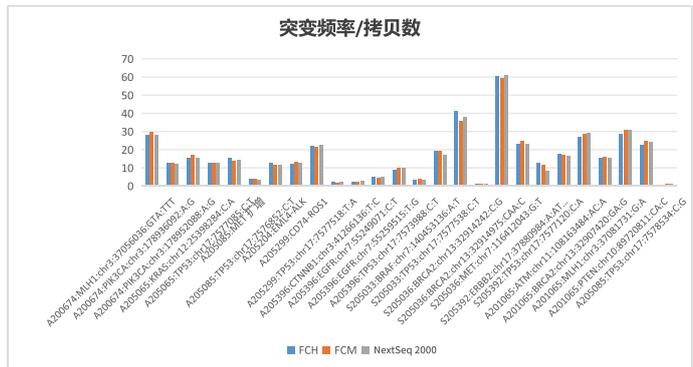
样本类型: 24例样本 (包含11例FFPE肿瘤样本、9例ctDNA样本和4例PhiX标准品)

测序策略: 相同文库分别在NextSeq 2000和SURFSeq 5000 (同时使用了FCH和FCM芯片) 基因测序平台上进行测序, 取相同的数据量进行分析

测试结论: 针对肿瘤样本SURFSeq 5000突变位点检出结果与NextSeq 2000高度一致, 针对PhiX标准品SURFSeq 5000测序错误水平略低于NextSeq 2000



不同平台测序错误率评估



不同平台突变检测情况

注: FCH和FCM代表SURFSeq 5000 FCH和FCM的测序结果

单细胞ATAC测序

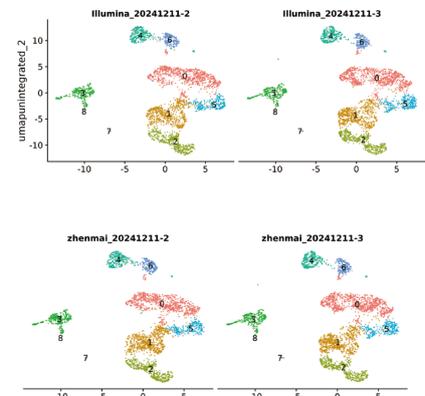
测试样本: 2例人外周血冻存样本

测序策略: 相同文库分别使用NovaSeq 6000和SURFSeq 5000进行测序, 取相同的数据量进行分析

测试结论: SURFSeq 5000细胞分群结果与NovaSeq 6000一致性高, 有效数据量高于NovaSeq 6000

Terms	SF5000_20241211-2	NV 6000_20241211-2	SF 50000_20241211-3	NV 6000_20241211-3
Estimated number of cells	3,219	3,200	3,379	3,378
Median fragments per cell	5,142	4,932	6,921	7,092
Mean of FRIP in cells	80.50%	82.24%	81.68%	82.43%
Median of FRIP in cells	82.63%	84.42%	83.67%	84.46%
Valid barcodes	96.68%	96.70%	95.75%	96.87%
Q30 bases in barcode	97.12%	97.25%	96.01%	96.84%
Q30 bases in read 1	95.39%	92.91%	94.26%	92.62%
Q30 bases in read 2	94.16%	93.30%	93.94%	91.26%
Total mapping rate	98.43%	97.09%	98.43%	97.41%
High confident mapping rate	92.06%	88.67%	91.77%	89.56%
Total fragments (after dedup)	32,477,048	29,691,089	61,204,561	58,298,185
Mitochondrial fragments	1,115,892 (3.44%)	956,658 (3.22%)	1,752,687 (2.86%)	1,566,356 (2.69%)
Fragments in nucleosome-free regions	18,269,545 (56.25%)	18,624,221 (62.73%)	32,526,681 (53.14%)	30,374,978 (52.10%)
Fragments in mono-nucleosome regions	9,764,670 (30.07%)	7,693,923 (25.91%)	20,301,332 (33.17%)	17,958,241 (30.80%)
Raw macs2 peaks	79,991	74,746	82,499	79,911
Peaks observed in cells	76,840	71,646	81,990	79,516

单细胞ATAC测序质控结果



单细胞ATAC测序细胞分群结果

全外显子测序

测评单位: 安捷伦

样本类型: 基于SureSelect人全外显子V8捕获文库试剂盒构建了S1、S2、S3、S4四个gDNA样本文库

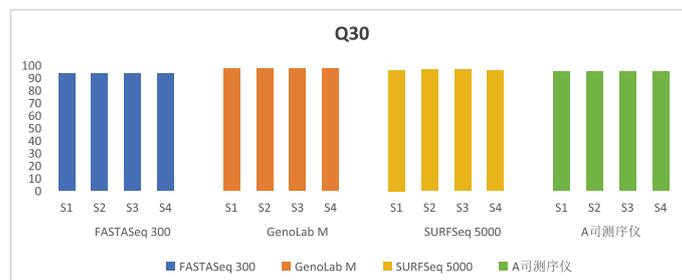
测序策略: 在FASTASeq 300、GenoLab M、SURFSeq 5000高通量基因测序平台和A司高通量基因测序平台上进行测序和数据分析

测序结论: 各平台在测序质量、基因组覆盖率、基因组比对率、中靶率、数据重复率、变异位点检测等关键性能指标上均表现优异

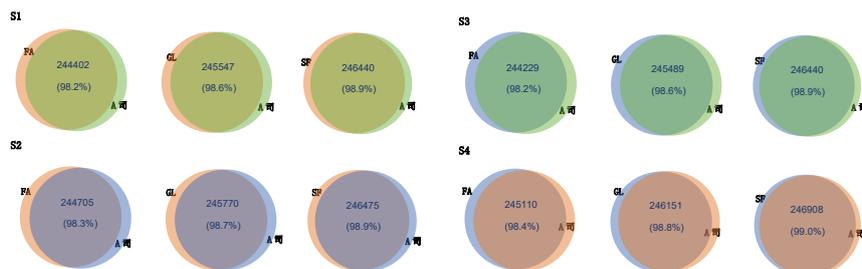
重要测序参数表现

Samples	S1_FASTASeq	S1_GenoLab	S1_SURFSeq	S1_A司测序仪	S2_FASTASeq	S2_GenoLab	S2_SURFSeq	S2_A司测序仪
Total reads	85,187,632	79,835,224	79,556,138	79,160,548	84,000,130	79,834,398	79,595,356	90,612,170
Mapped reads	85,171,990	79,824,734	79,540,935	79,135,311	83,981,840	79,823,942	79,579,812	90,583,279
Map ratio	99.98%	99.99%	99.98%	99.97%	99.98%	99.99%	99.98%	99.97%
Dup ratio	9.63%	8.46%	14.59%	30.22%	9.68%	8.63%	16.96%	33.05%
Percent of paired reads on target region	88.11%	87.98%	86.78%	86.59%	88.02%	87.89%	86.69%	86.57%
Mean depth	171.75	162.94	149.7	121.7	169.56	162.89	145.77	133.86
Percent of target base covered at least 1X	99.62%	99.63%	99.62%	99.61%	99.64%	99.64%	99.63%	99.64%
Percent of target base covered at least 10X	99.14%	99.15%	99.15%	99.11%	99.15%	99.18%	99.17%	99.19%
Percent of target base covered at least 30X	97.75%	97.79%	97.79%	97.62%	97.73%	97.82%	97.77%	97.89%

Samples	S3_FASTASeq	S3_GenoLab	S3_SURFSeq	S3_A司测序仪	S4_FASTASeq	S4_GenoLab	S4_SURFSeq	S4_A司测序仪
Total reads	87,507,016	79,844,860	79,578,274	88,721,930	89,651,756	79,839,616	79,536,922	90,201,704
Mapped reads	87,493,322	79,835,097	79,563,465	88,693,939	89,634,832	79,828,842	79,519,977	90,168,637
Map ratio	99.98%	99.99%	99.98%	99.97%	99.98%	99.99%	99.98%	99.96%
Dup ratio	9.48%	8.18%	15.11%	31.14%	9.55%	7.99%	14.09%	31.43%
Percent of paired reads on target region	88.30%	88.16%	87.02%	86.93%	87.93%	87.80%	86.49%	86.22%
Mean depth	177.6	164.22	149.59	135.34	180.99	163.84	150.17	135.82
Percent of target base covered at least 1X	99.64%	99.64%	99.64%	99.64%	99.64%	99.63%	99.63%	99.63%
Percent of target base covered at least 10X	99.15%	99.16%	99.16%	99.19%	99.19%	99.18%	99.17%	99.21%
Percent of target base covered at least 30X	97.77%	97.76%	97.74%	97.84%	97.90%	97.84%	97.82%	97.95%



数据质量分析



测序平台间变异位点检测的一致性

多类型文库全套NGS解决方案

测评单位: QIAGEN (凯杰)

样本类型: QIAGEN试剂盒构建NGS多种文库

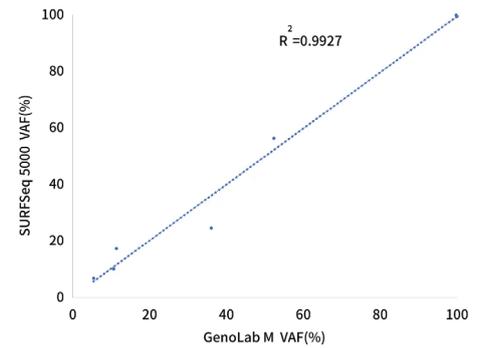
测序策略: 在GenoLab M、SURFSeq 5000高通量基因测序平台进行PE150测序和数据分析

测序结论: 测试结果展示真迈生物测序平台与QIAseq NGS方案的高兼容性, 即基因组覆盖度均一性高及变异检测一致性高

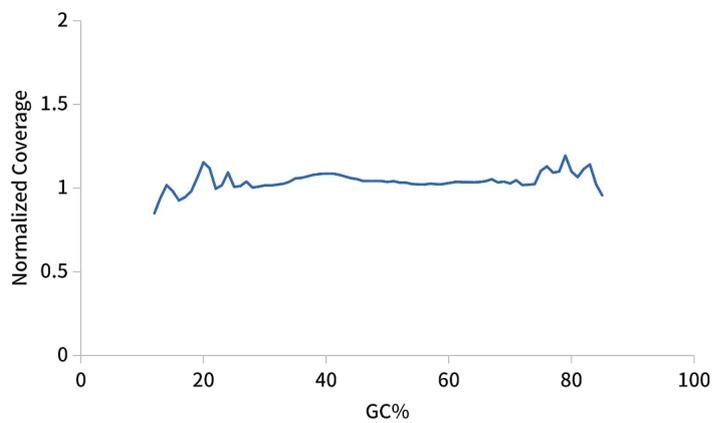
A

文库类型	建库试剂盒	测试方案和下机数据				
		测序策略	测序平台	数据量 (M reads)	Q30 (%)	生物信息分析
扩增子文库	QIAseq Targeted DNA Panel	PE150	SURFSeq 5000	2406.53 (2000M芯片)	94.75	QIAGEN CLC Genomics Workbench Premium
WGS文库	QIAseq FX DNA Library Kit					
Small RNA文库	QIAseq miRNA Library Kit					
扩增子文库	QIAseq Targeted DNA Panel	PE150	GenoLab M	657.24 (500M芯片)	90.19	
WGS文库	QIAseq FX DNA Library Kit					
Small RNA文库	QIAseq miRNA Library Kit					

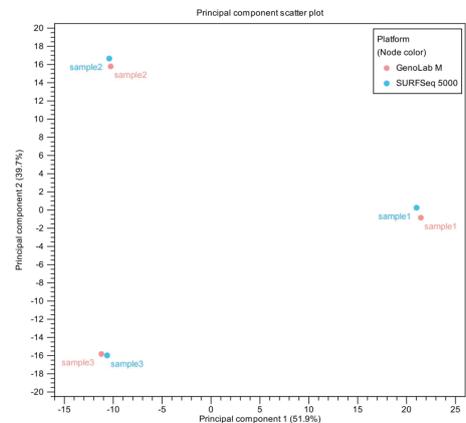
B



C



D



图A 测试方案和下机数据; 图B SURFSeq 5000与GenoLab M VAF(%) 相关性比较;
图C 100 bp 区域的基因组覆盖率(%) ; 图D SURFSeq 5000与GenoLab M 检测miRNA的一致性比较

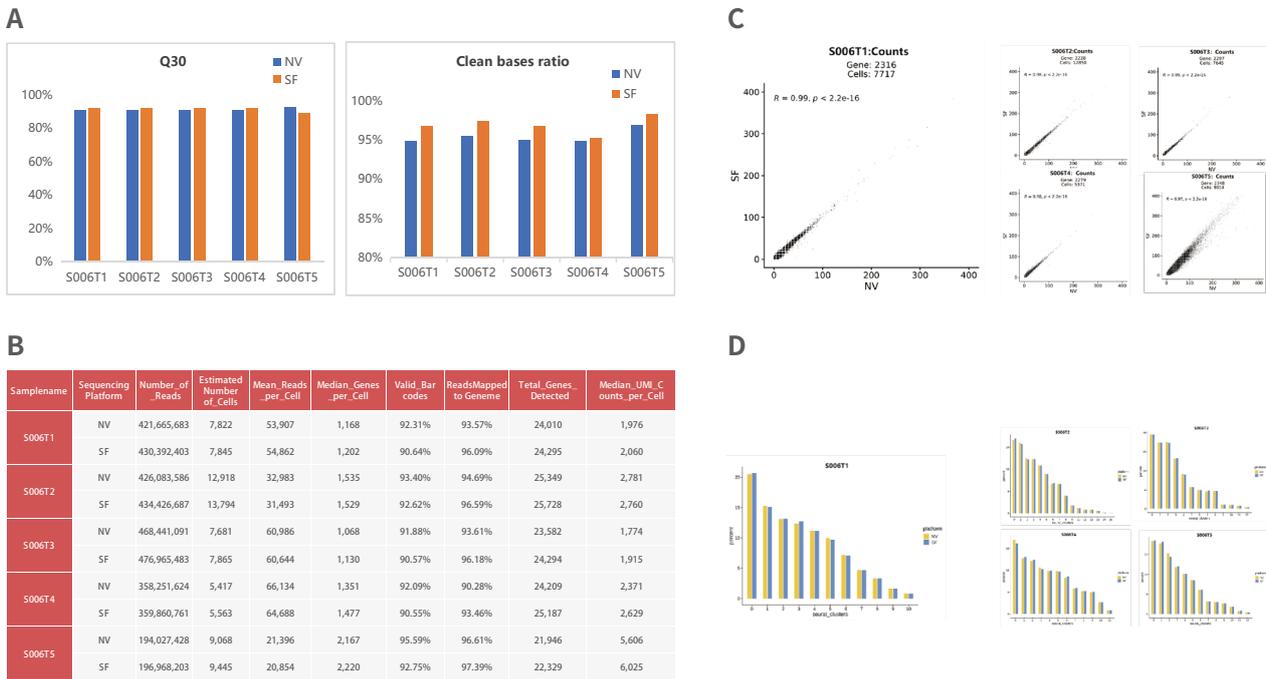
单细胞组学测序

测评单位: 寻因生物

样本类型: 采用寻因生物单细胞免疫组试剂盒构建了多物种多组织样本单细胞文库, 分别是人源S006T1, S006T2, S006T3, S006T4和鼠源的S006T5

测序策略: 在SURFSeq 5000 (SF) 和NovaSeq 6000 (NV) 高通量基因测序平台进行PE150测序和数据分析

测序结论: 结果显示, SURFSeq 5000在Clean bases ratio以及单细胞文库质控中的多项指标均表现出色, 其各样本获得read数、识别细胞数以及细胞中位基因数等指标均优于NovaSeq 6000



图A 下机数据对比;图B 单细胞转录组文库质控对比结果;图C 高变基因相关性对比结果;图D 各cluster中细胞比例结果

肿瘤panel测序

测评单位: 奕检健康

测序样本: 来源于奕检健康肿瘤panel A、肿瘤panel B、肿瘤panel C一共78例肿瘤样本

测序策略: 在SURFSeq 5000 (SF) 和某款广泛应用于肿瘤检测领域的测序平台进行测序和数据分析

测序结论: 结果显示, SURFSeq 5000在测序质量、测序偏向性、基因组覆盖均一性和变异检测准确性上与对比平台表现相当

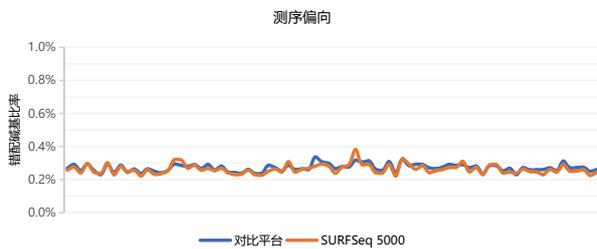
A



D

SURFSeq 5000	FFPE	ctDNA
[Total] Fraction of Mapped Data	98.80%	99.10%
[Total] Fraction of Properly paired	95.40%	94.40%
[Target] Fraction of Target Data in all data	66.30%	70.40%
[Target] Average depth (rmdup)	1,874	3,576
[Target] Coverage ($\geq 500\times$)	99.50%	100%
[Target] Coverage ($\geq 1000\times$)	/	99.80%
[Total] Q30	95.40%	96.10%

B



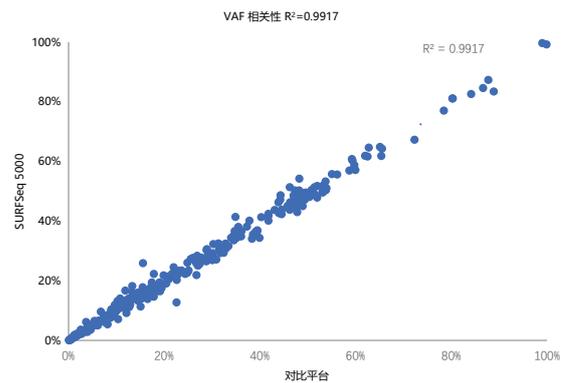
E

检出结果	FFPE样本		ctDNA样本	
	对比平台阳性	对比平台阴性	对比平台阳性	对比平台阴性
SURFSeq 5000 阳性	211	0	85	0
SURFSeq 5000 阴性	0	/	0	/
检出一致性	100%		100%	

C



F

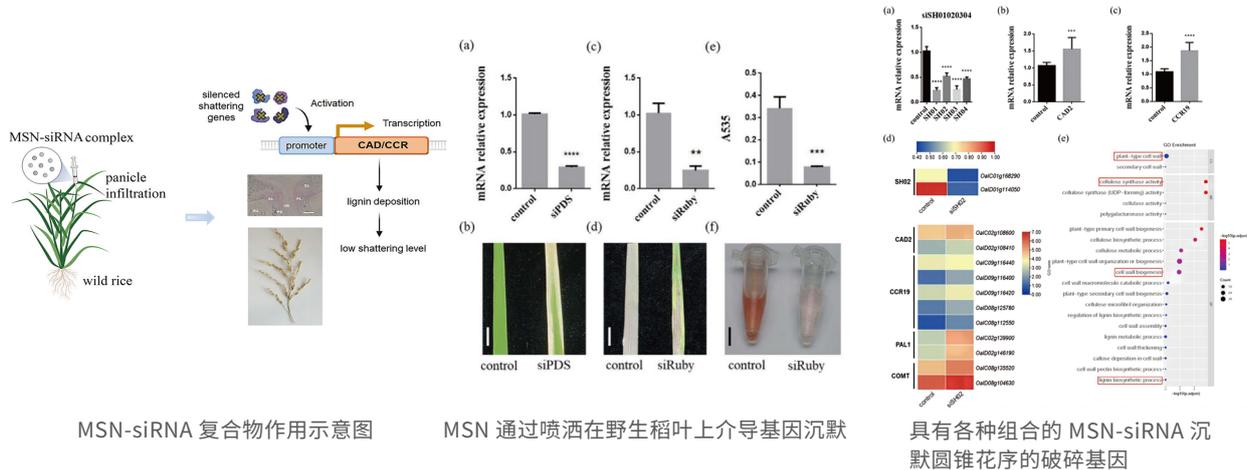


图A、B、C 分别表示SURFSeq 5000和对比平台各样本的测序质量表现、测序偏向表现和GC含量表现；
图D SURFSeq 5000样本质控信息；图E、F 分别表示SURFSeq 5000和对比平台变异检测结果和VAF相关性

科研论文

Nano Letters (IF=9.6) | SURFSeq 5000助力国家纳米科学中心开展四倍体野生稻落粒性研究

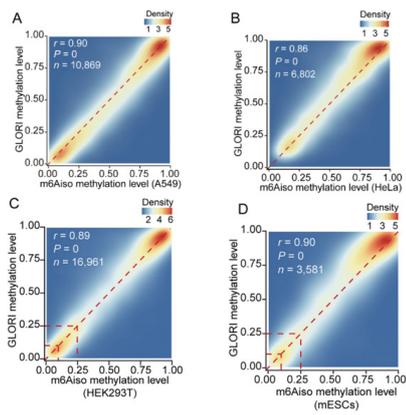
真迈生物合作单位国家纳米科学中心曹宇虹研究员团队在Nano Letters上发表了题为“Improving Seed Shattering Resistance in Wild *O. alta* Rice with Mesoporous Silica Nanoparticle Delivery Systems”的研究成果。该研究通过介孔二氧化硅纳米颗粒递送系统 (MSNs) 对四倍体野生稻 (*Oryza alta*) 的落粒性进行改良。基于真迈生物SURFSeq 5000高通量测序平台的转录组测序结果, 研究团队分析了落粒相关基因沉默后细胞壁和纤维素合成相关基因转录组水平变化, 发现落粒相关基因SH02表达下调, 木质素沉积相关基因CAD2、CCR19、PAL1、COMT表达上调, 差异基因的GO富集与细胞壁的定位和纤维素的合成相关。通过进一步的分子生物学实验, 证实了落粒相关基因的沉默显著减少了水稻籽粒与小穗之间的离层形成, 增强了小穗的抗拉强度。本研究证实MSN-siRNA递送系统是一种灵活、有效的作物性状改良方法, 为实践可持续农业发展提供了一个有前景的工具。



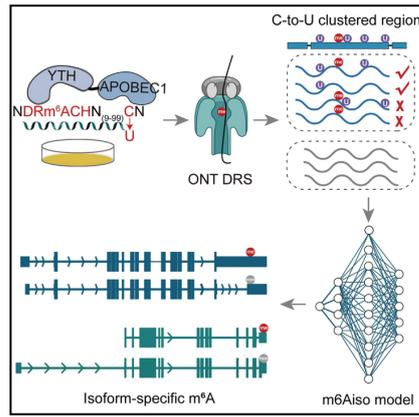
文献: Liu, Z., Zhang, J., Cai, Y., Wang, H., Luo, M., Li, J., Yu, H., Meng, X., and Cao, Y. (2024). Improving Seed Shattering Resistance in Wild *O. alta* Rice with Mesoporous Silica Nanoparticle Delivery Systems. Nano Letters.

Molecular Cell (IF=14.5) | SURFSeq 5000助力中山大学王金凯团队全长单分子m⁶A检测技术开发

中山大学中山医学院王金凯教授课题组在Molecular Cell上发表了题为“Single-molecule m⁶A detection empowered by endogenous labeling unveils complexities across RNA isoforms”的研究成果。研究者利用DART-seq技术, 通过APOBEC1-YTH融合蛋白在活细胞中诱导m⁶A位点附近的C-to-U突变, 以实现单核苷酸分辨率的m⁶A识别。研究发现, 这些C-to-U突变并非集中于m⁶A邻近位置, 而倾向于在距离m⁶A位点100 nt范围内聚集成簇。那么这些距离在10~100nt范围内的突变能够用于标记m⁶A位点, 而不会干扰ONT DRS中m⁶A甲基化5-mer的电流信号。基于这种内源性标记策略, 研究团队利用在ONT DRS数据中提取了1,020,237个读长水平的5-mer m⁶A信号, 并结合深度残差神经网络, 成功开发了能够在单条读长水平上识别m⁶A的工具m6Aiso。此外, 研究者还采用了真迈生物SURFSeq 5000平台完成了A549细胞系的GLORI测序, 为m6Aiso 在多个细胞系中的准确性评估提供了有力的支撑, 同时也反映了SURFSeq 5000平台测序具有高度的可靠性。



不同细胞系m6Aiso和GLORI
测序得到的m⁶A修饰水平比较



m⁶A在单reads上的内源性标记和
m6Aiso在单分子水平上的结果评价

文献:Avsievich E, Salimgereeva D, Maluchenko A, et al. Pancreatic Neuroendocrine Tumor: The Case Report of a Patient with Germline FANCD2 Mutation and Tumor Analysis Using Single-Cell RNA Sequencing[J]. Journal of Clinical Medicine, 2024, 13(24): 7621.

SURFSeq 5000用户体验反馈

“SURFSeq 5000测序结果与NovaSeq 6000及NovaSeq X plus基本一致，产出比较稳定，操作便捷，技术支持响应迅速。”
—武汉康圣真源

“在使用真迈测序仪 SURFSeq 5000的过程中，我们发现其在价格是进口平台一半的情况下，文库适配性强、仪器性能优和数据质量好，通过我们自己同一份样本在不同平台同时测序后，结果比对发现在我们的应用场景下，真迈测序仪可以完全替代进口测序仪。真迈测序仪的高兼容性使其无需环化，即能够无缝适配我们的转录组和ATAC等文库体系，这大大节省了时间和成本。”
—重庆医科大学

“真迈生物SURFSeq 5000测序平台完美兼容我司现有文库，测序质量、操作便捷性与进口平台相当，且测序成本低，经一段时间的试用，已证明其可靠性和稳定性。”
—成都先导药业

“真迈生物的测序平台在性能表现上与进口平台相当，测序项目切换顺畅，操作简便性优于其他国产平台，客户服务和技术支持也都很棒。”
—北京陆道培血液病研究院

“真迈生物的测序平台在性能表现上与进口平台相当，平台切换更简单，操作简便性较其他国产平台更好。”
—百迈客生物

“真迈生物SURFSeq 5000是一款很好的测序平台，无论是质量上还是速度上都能满足我们临检样本交付要求，我们的仪器基本每天在运行，整体稳定性可靠。”
—上海荻硕贝肯

“使用真迈生物SURFSeq 5000测序平台一年以来，未出现过测序仪故障问题导致结果不一致，表现与进口平台无明显差异，货源稳定，价格实惠，并且操作使用也比其他国产平台更简单。”
—南通中科基因

GenoLab M系列中高通量基因测序仪

GenoLab M 系列拥有“双芯片平台+滚动上机模式”等功能,检测通量更灵活、数据质量更优异,适用于生殖健康检测、遗传病筛查、肿瘤检测、病原体检测、种质鉴定、药物研发。与Illumina的NextSeq 500/550系列基因测序仪对比参数如下:

中高通量产品	真迈生物 GenoLab M系列	Illumina NextSeq 500/550系列
芯片规格	2种, 250 M/500 M	2种, 130 M/400 M
支持芯片数	2	1
异步滚动上机	支持	/
测序读长	SE75/PE75/PE150	SE75/PE75/PE150
测序通量 ^{PE150}	75~300 Gb	40~120 Gb
测序时间 ^{PE150}	38~50 h	26~29 h
数据日产量 ^{PE150}	145 Gb/Day	100 Gb/Day
数据质量 ^{PE150}	Q30≥85%	Q30≥75%



无需等待, 以一抵二
单 / 双芯片滚动上机



可大可小, 可长可短
多种通量、读长可选



开放友好, 兼容并蓄
兼容主流NGS文库和生信分析软件



一键测序, 简单易用
预混式卡盒, 扩增测序一体化



GenoLab M操作简介视频

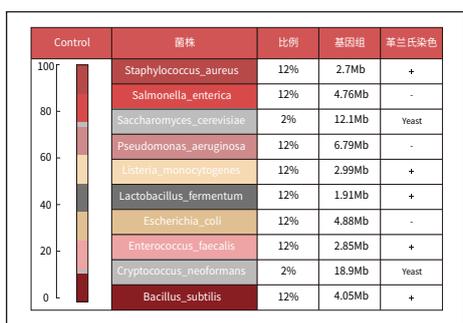
GenoLab M测试数据展示

宏基因组测序

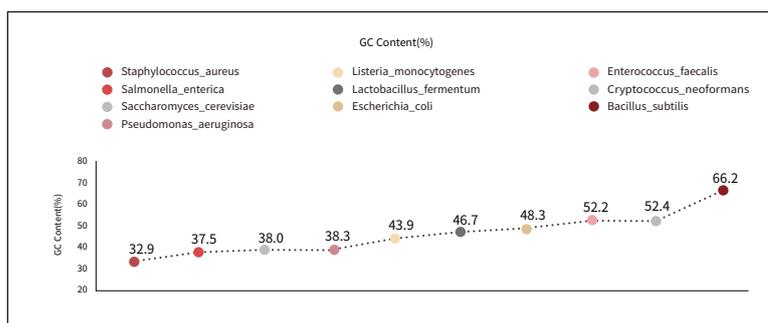
样本类型: 基于宏基因组标准品-ZymoBIOMICS™ Microbial Community DNA Standard (Zymo Research) 采用Hieff NGS® OnePot II DNA Library Prep Kit (Yeasen)构建文库

测序策略: 文库在GenoLab M (GL)、NextSeq 550 (NS) 进行SE75测序, 抽取相同数据量进行分析

测试结论: 在宏基因组Zymo标准品中掺入不同比例的人源gDNA形成梯度模拟样本, 每个梯度分别构建3个文库并同时在GenoLab M和NS平台进行测序。分析结果表明在不同微生物比例(0.1%-100%)的宏基因组模拟样本中, GenoLab M检出的菌株及相对丰度与Control和NS平台一致性高



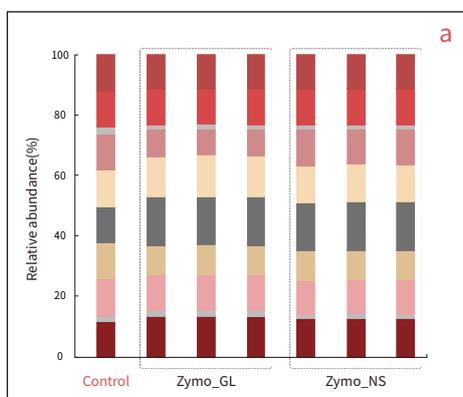
宏基因组标准品菌株构成



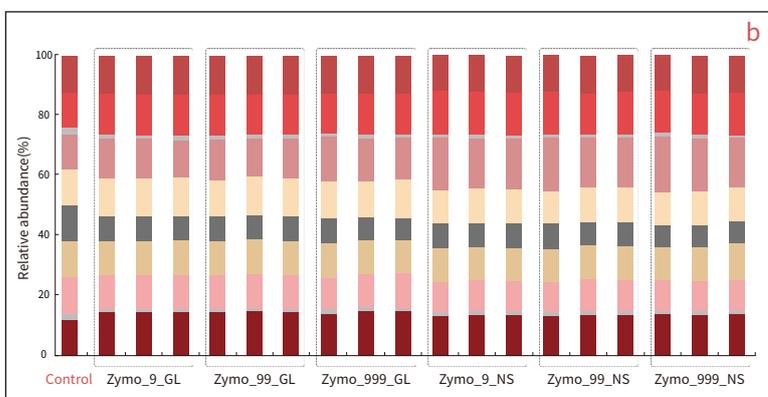
宏基因组标准品菌株GC含量

模拟样本	人源宿主比例	文库数	分析策略	测试平台
Zymo	0%	3	SE75, 1M reads	GenoLab M NS
Zymo_9	90%	3	SE75, 20M reads	GenoLab M NS
Zymo_99	99%	3	SE75, 20M reads	GenoLab M NS
Zymo_999	99.9%	3	SE75, 20M reads	GenoLab M NS

测试方案



0%人源宿主比例下检出菌株的相对丰度



90%-99.9%人源宿主比例下检出菌株的相对丰度

胎儿染色体非整倍体检测

样本类型:24例临床阴性血浆,16例企业参考品血浆

测序策略:24例临床阴性血浆文库采用GenoLab M FCM-D芯片进行SE 75测序,1FC/重复,测序3次重复;
16例企业参考品血浆文库采用FCM-D芯片进行SE75测序,1FC/重复,测序2次重复

测试结论:测序数据产出均值为 426 M reads, Q30均值达 94.08%;分析结果显示临床阴性血浆和企业参考品的检测结果符合率达100%

数据质量及产出		
测试名称	Output Q30	Output Reads(M)
T1-1	92.65%	519
T2-1	93.22%	495
T2-2	94.66%	382
T2-3	95.03%	359
T3-1	94.82%	376

24例 临床阴性血浆检测情况					
测试项	测试名称	AVG_Unique reads	MIN_Unique reads	MAX_Unique reads	阴性符合率
24例 临床阴性血浆	T1-1	15,996,536	9,581,389	27,568,105	100%
24例 临床阴性血浆	T2-1	15,230,339	11,667,056	22,270,790	100%
24例 临床阴性血浆	T3-1	11,541,234	8,375,098	17,204,958	100%

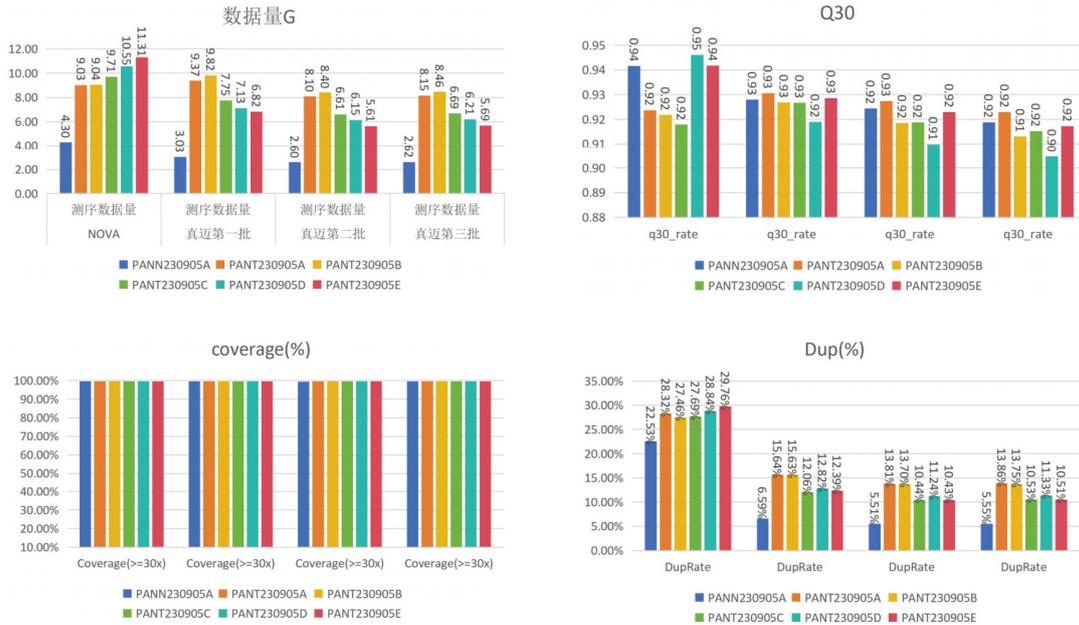
GenoLab M用户测评

肿瘤基因panel测序

样本类型: 2023年肿瘤室间质控品 (5列)

测序策略: 文库分别在GenoLab M、NovaSeq 6000 (NOVA)上进行PE150测序和分析

测试结论: GenoLab M在突变检出能力上表现优异、稳定, 突变检测结果与NovaSeq 6000平台一致性好



基础数据指标

2023年肿瘤室间质控品 (5列) 变异检测结果对比

样本编号	Gene	pHGVS	预期结果	NOVA	GenoLab M(1)	GenoLab M(2)	GenoLab M(3)
PANT230905A	EGFR	p.Gly719Ala	40	30.5	35	35.7	36.3
PANT230905A	KRAS	p.Gly12Cys	15	11.9	13.8	15.1	14
PANT230905A	ERBB2	p.Leu755Ser	25	20.5	22.3	23.4	21
PANT230905A	EGFR	p.Ala763_Tyr764insPheGlnGluAla	10	13.3	14.2	13	12.7
PANT230905B	EGFR	p.Gly719Cys	15	13.7	14.9	16.6	16
PANT230905B	MET	p.Asp1010Asn	20	9.8	11.9	11.3	11.9
PANT230905B	EGFR	p.Glu746_Ala750del	25	17.9	18.1	18.2	19.8
PANT230905C	ALK	p.Leu1196Met	15	9	9.9	9.7	10
PANT230905C	EGFR	p.Thr790Met	25	23.7	23.6	25	24.3
PANT230905C	BRAF	p.Val600Glu	10	6.3	7.2	7.4	6.8
PANT230905C	ERBB2	p.Asp769Tyr	35	28.7	29.8	29.1	30.9
PANT230905D	PIK3CA	p.His1047Arg	15	13.5	14.6	14.2	14.9
PANT230905D	EGFR	p.Leu858Arg	20	16.9	17	17.8	17.7
PANT230905D	KRAS	p.Gly12Arg	10	9.1	11	11.3	10.2
PANT230905E	PIK3CA	p.His1047Arg	15	11.1	12.6	13.4	13.2
PANT230905E	EGFR	p.Leu858Arg	20	15.4	16.3	17.4	15.4
PANT230905E	KRAS	p.Gly12Arg	10	7.3	9	10.5	9.3

外显子测序

测评单位:迪赢生物

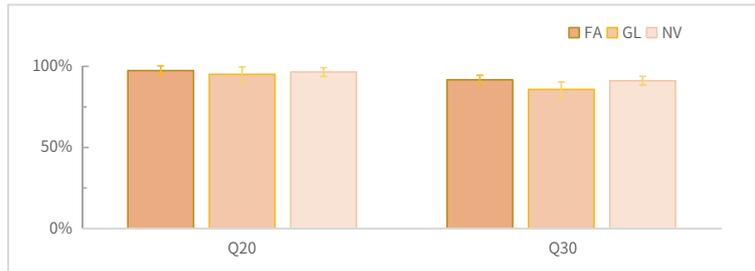
样本类型:人类基因组DNA标准品NA24385 (QuarXeq Human All Exon Probes 3.0 panel)

测序策略:在FASTASeq 300 (FA)、GenoLab M (GL)、NovaSeq 6000 (NV)进行PE150测序,下机数据截取相同PE150 35 M reads进行生信分析

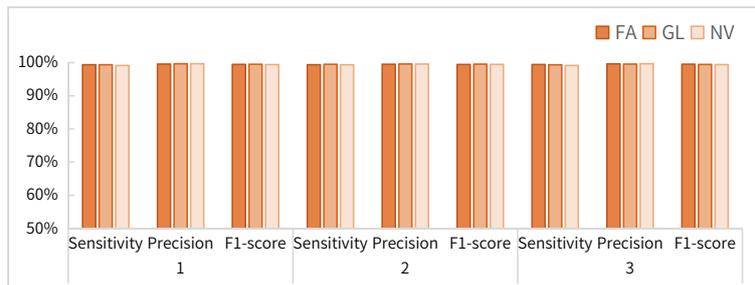
测试结论:GenoLab M测序数据质量高、位点检出精准

不同平台测序数据基因组比对结果

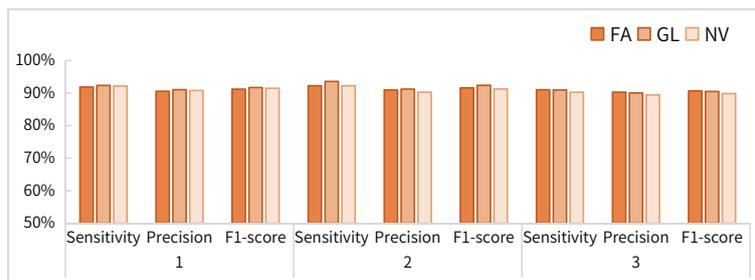
实验组	1			2			3		
测序平台	FA	GL	NV	FA	GL	NV	FA	GL	NV
Raw Data (G)	10.50	10.50	10.50	10.50	10.50	10.50	10.50	10.50	10.50
Mapped rate (%)	99.99	99.98	99.73	99.99	99.98	99.77	99.99	99.98	99.76
Duplication rate (%)	10.16	10.73	19.29	8.85	9.20	22.93	9.38	9.81	22.28
Capture efficiency (%)	78.91	77.59	74.32	78.83	77.68	72.86	79.28	78.10	74.09
Average depth (rmdup)	126.88	123.53	106.64	128.51	125.79	99.55	129.10	126.18	102.62
Coverage ($\geq 0\times$,%)	99.85	99.87	99.87	99.85	99.87	99.86	99.85	99.87	99.86
Coverage ($\geq 4\times$,%)	99.67	99.71	99.72	99.67	99.71	99.71	99.69	99.71	99.71
Coverage ($\geq 10\times$,%)	99.40	99.48	99.48	99.39	99.47	99.46	99.40	99.47	99.45
Coverage ($\geq 30\times$,%)	98.23	98.48	97.92	98.08	98.32	97.12	98.02	98.19	97.05



不同平台测序数据质量表现 (Raw data)



三组重复样本在不同平台SNP检出水平对比



三组重复样本在不同平台InDel检出水平对比

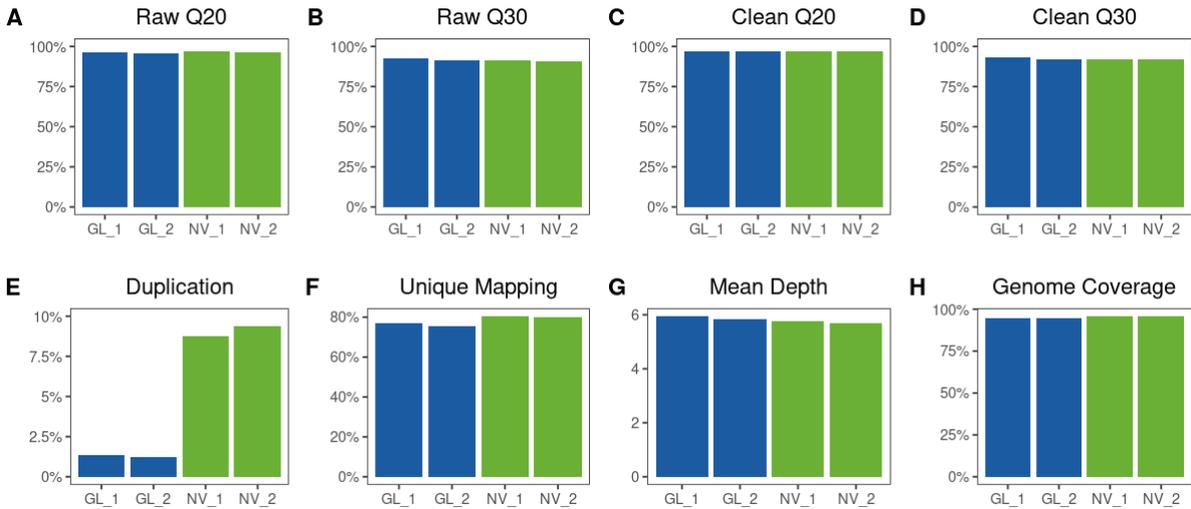
甲基化测序

测评单位: 诺唯赞生物

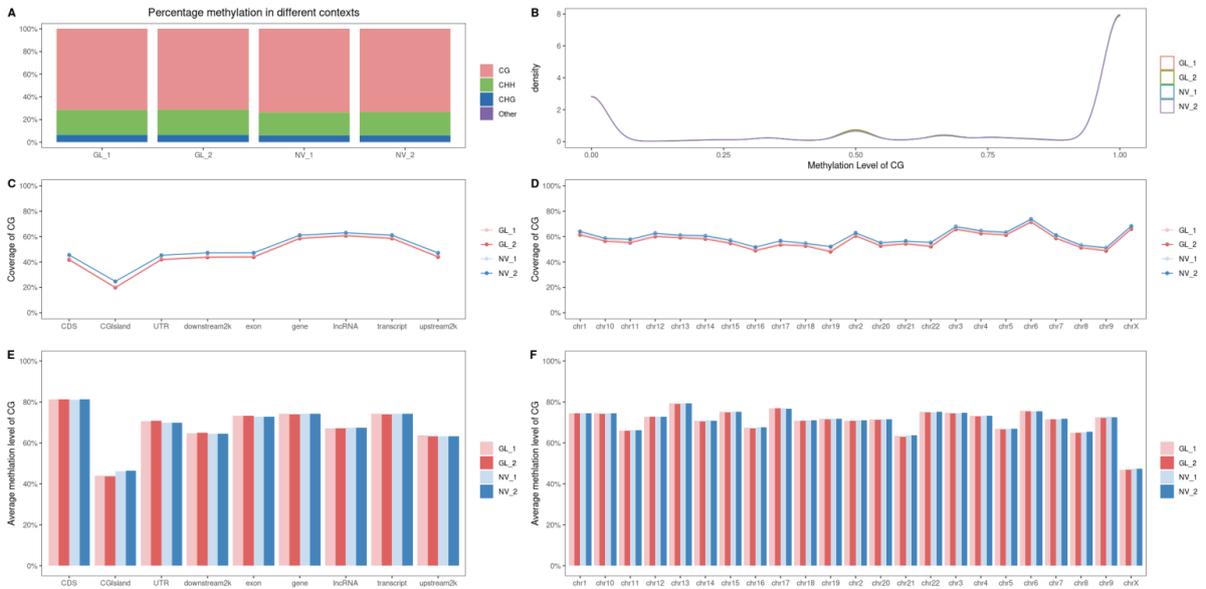
样本类型: 293细胞gDNA

测试策略: 文库分别在GenoLab M (GL)和NovaSeq 6000 (NV)平台进行PE150测序和分析

测试结论: 测序质量表现优异、稳定, Q30达92%以上, 数据可用率高, duplication rate低至1.6%, 甲基化水平与对比平台一致性高



基础数据指标

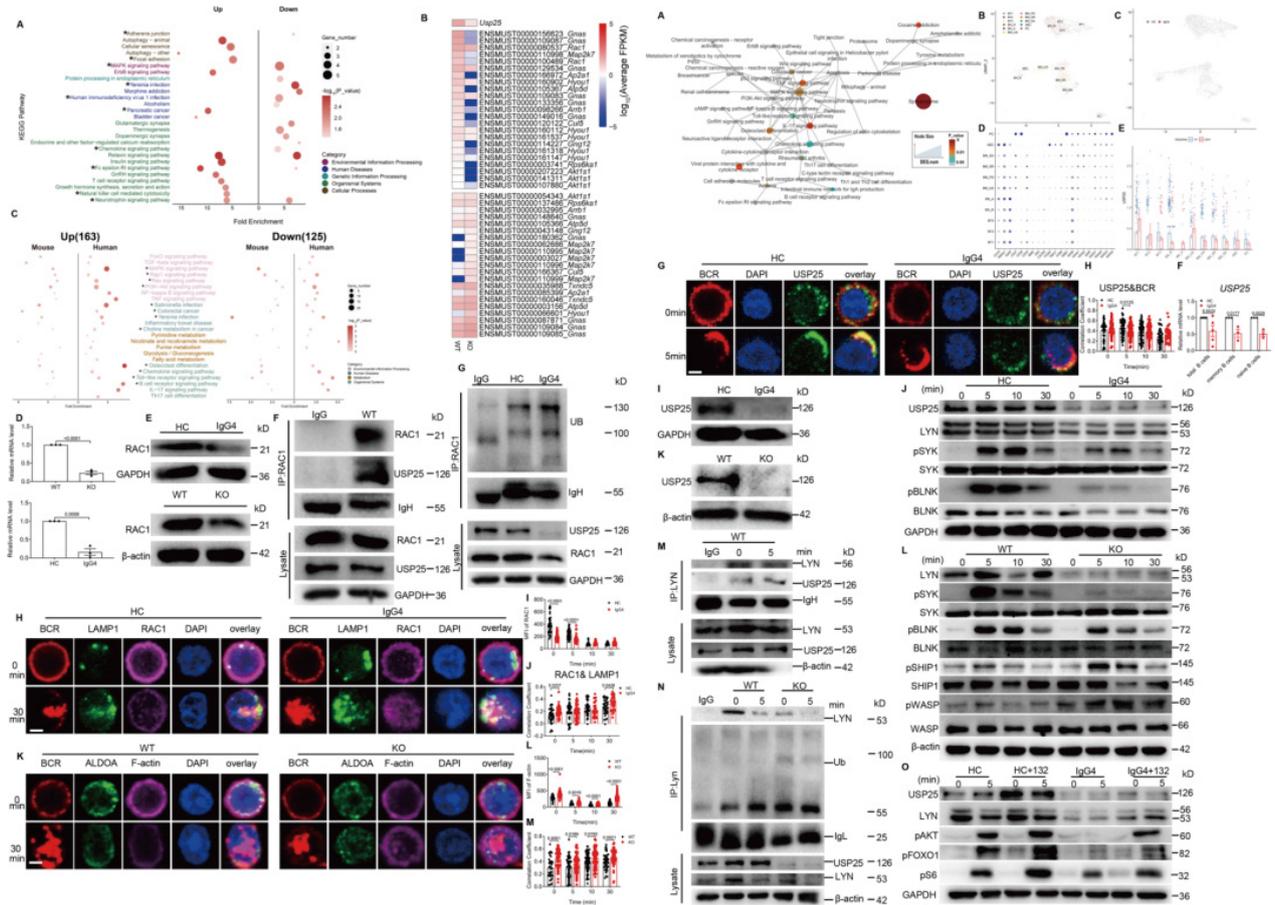


甲基化类型和水平分布

科研论文

Nature Communications (IF=14.7) | GenoLab M助力同济医学院揭示USP25基因表达与IgG4相关疾病的关联性

真迈生物合作单位华中科技大学同济医学院基础医学院刘超红教授团队在Nature Communications上发表了题为“Expression of USP25 associates with fibrosis, inflammation and metabolism changes in IgG4-related disease”的研究成果。该研究专注于泛素特异性蛋白酶25 (USP25)的表达与IgG4相关性疾病(IgG4-related disease, IgG4-RD)之间的关联。基于GenoLab M高通量测序平台的转录组测序结果,研究团队分析了IgG4-RD相关基因和通路的转录组水平变化,发现USP25可能与IgG4-RD的发病机制密切相关。通过进一步的分子生物学实验,证实了USP25在IgG4-RD中表达明显下调,并通过参与多种信号通路,调节IgG4-RD特有的病理过程,包括纤维化、炎症反应和代谢改变等。该研究为理解IgG4-RD的复杂发病机制提供了新的见解,并为疾病的诊断和治疗提供了潜在生物标志物和有效动物模型。



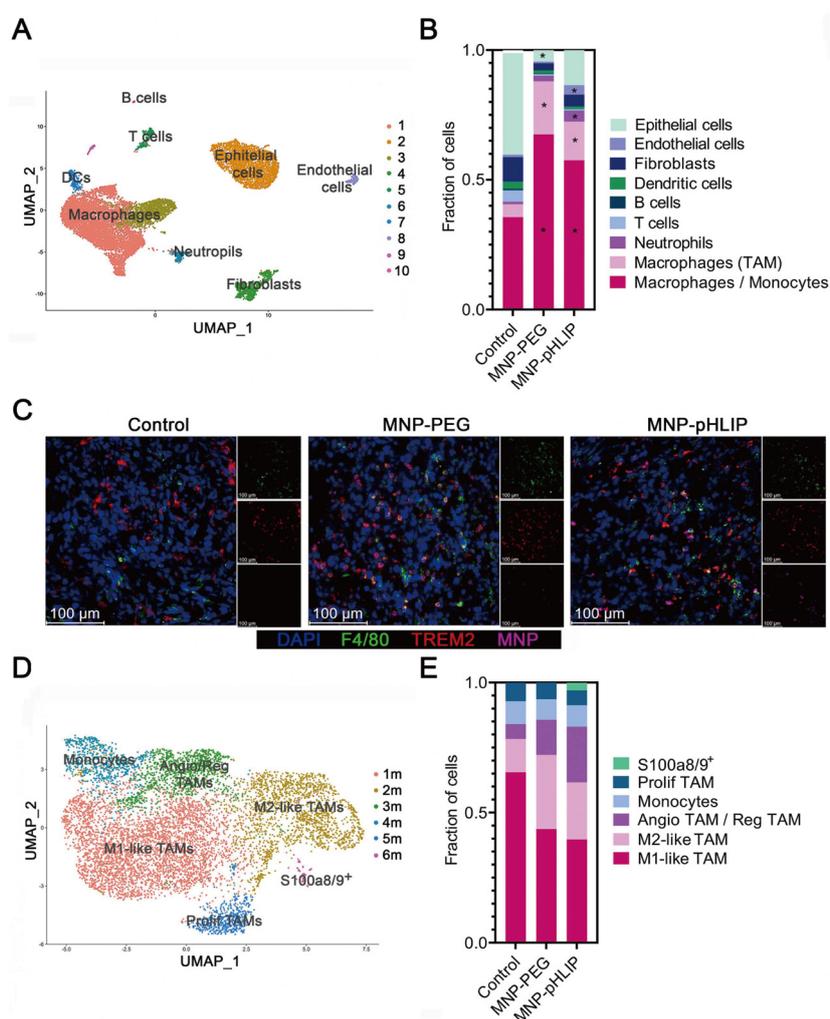
RAC1参与B细胞葡萄糖代谢的调节

IgG4-RD中USP25表达减少, B细胞活化缺陷

文献: Jiang P, Jing Y, Zhao S, et al. Expression of USP25 associates with fibrosis, inflammation and metabolism changes in IgG4-related disease[J]. Nature Communications, 2024, 15(1): 1-18.

Nano Today (IF=13.2) | GenoLab M单细胞转录组测序解析纳米颗粒与肿瘤细胞的互作关系

真迈生物用户俄罗斯西伯利亚国立医科大学生物科学与生物工程中心、托木斯克理工大学化学与生物医学工程研究院的研究团队在Nano Today上发表了题为“Nano-bio interaction of magnetic nanoparticles with cells in a tumor at the single-cell level”的研究成果。通过研究未修饰的聚乙二醇化氧化铁磁性纳米颗粒(MNPs)或经pH低插入肽修饰(pHLIP)的聚乙二醇化氧化铁MNPs(用于肿瘤酸性微环境智能靶向的配体)在乳腺癌小鼠模型中的渗透和分布,作者发现MNPs通过血管破裂和内皮细胞胞吞转运作用进入肿瘤组织。随后,基于GenoLab M的单细胞RNA测序,确定了在肿瘤组织中吸收MNPs的细胞群,并揭示了MNPs在调节性Trem2⁺肿瘤相关巨噬细胞中的累积偏好性。

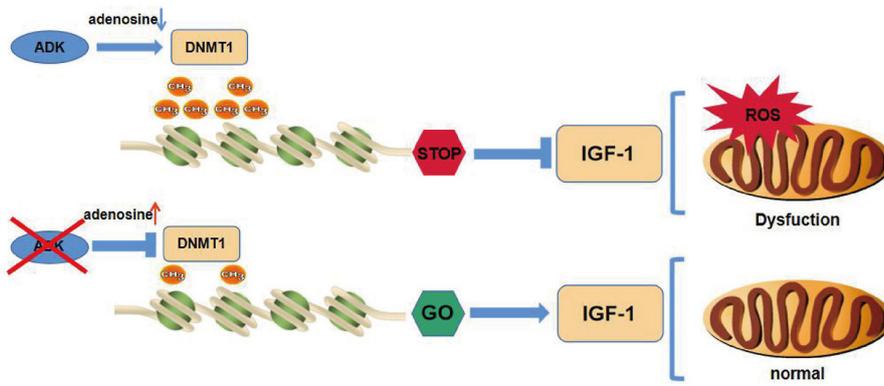


T1乳腺癌模型小鼠的细胞亚群全景。(A) 12,892个细胞通过UMAP聚类成10个亚群;(B) 4T1乳腺癌肿瘤组织三个组别细胞亚群的相对丰度;(C) 三个处理的小鼠获取代表性肿瘤组织切片;(D) 4T1乳腺癌肿瘤组织的巨噬细胞亚群聚类结果;(E) 巨噬细胞亚群的相对丰度柱状图。

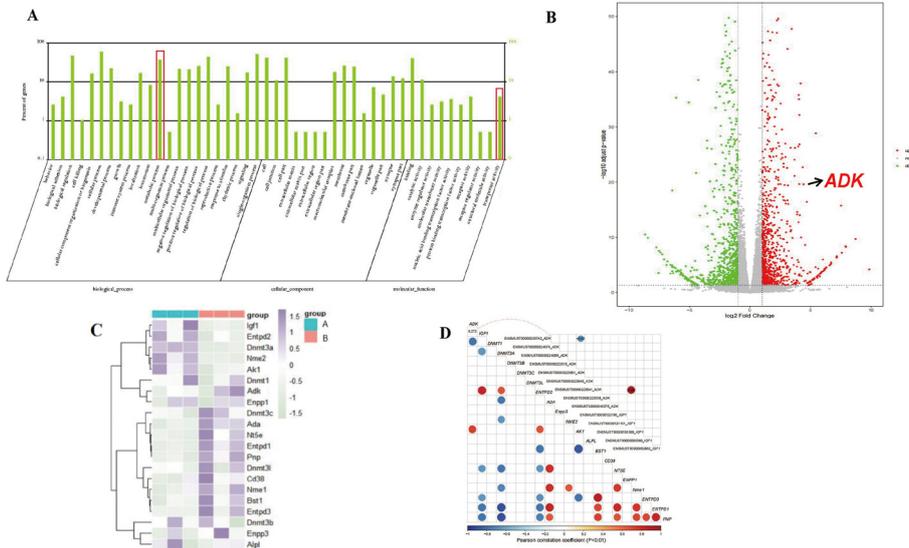
文献: Pershina A G, Efimova L V, Brikunova O Y, et al. Nano-bio interaction of magnetic nanoparticles with cells in a tumor at the single-cell level[J]. Nano Today, 2024, 56: 102300.

Redox Biology (IF=11.4) | GenoLab M单细胞转录组测序解析纳米颗粒与肿瘤细胞的互作关系

真迈生物合作客户复旦大学附属中山医院孙爱军和葛均波团队在《Redox Biology》杂志上发表了一篇题为“缺血再灌注模型中内源性腺苷的积累通过表观遗传重编程改善心肌细胞代谢”的科研文章。该文章探讨了心脏细胞中腺苷激酶(ADK)在心肌缺血再灌注(I/R)损伤中的作用,并探索了其作为治疗靶点的潜力。研究发现,通过抑制ADK,可以导致心肌细胞内腺苷积累,降低DNA甲基转移酶1(DNMT1)的表达,并引起基因组的低甲基化。此外,ADK敲除还增加了胰岛素样生长因子-1(IGF-1)的转录,促进心肌细胞的葡萄糖代谢。这些变化共同作用可以减轻心肌缺血再灌注损伤,该研究提供了一种新的治疗策略。



心肌ADK/DNMT1/GF-1轴的机制模型及其下游代谢作用



ADK被发现是参与I/R期间代谢变化的潜在候选基因

文献: Wang P, Gao R, Wu T, et al. Accumulation of endogenous adenosine improves cardiomyocyte metabolism via epigenetic reprogramming in an ischemia-reperfusion model[J]. Redox Biology, 2023, 67: 102884.

GenoLab M用户体验反馈

“整个测序设计友好，从样本制备到上机操作及下机后数据分析，自动化程度较高，流程标准化，减少了人为误差，测序质量和稳定性上较优。”

—武汉爱基百客

“真迈生物的GenoLab M测序平台使用简单，运行稳定，通量灵活，很好的适配了我们的研发和技术服务工作。”

—上海泌码生命科学

慧算基因科技(上海)有限公司实验室基于GenoLab M平台满分通过了美国病理学家协会(College of American Pathologists, 简称CAP)组织NGSST-B 2021(Next-Generation Sequencing Solid Tumor, 实体瘤高通量测序)室间质评。

 COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS <small>325 Waukegan Road, Northfield, Illinois 60090-2750 800-323-4040 • cap.org</small>	CAP Number: 8149820-01	Kit #: 01	Kit ID: 34966277
	Institution: Shanghai Jinxi Med Lab Co Ltd		Kit Mailed: 10/25/2021
	Attention: Xin Sun		Original Evaluation: 02/10/2022
	City/State: Shanghai, CH		Next Mailing Date: 05/31/2022

EVALUATION

NGSST-B 2021: Next-Generation Sequencing (NGS) Solid Tumor

Evaluation Summary

Testing totals	Sensitivity and Specificity (%)			Overall Evaluation (No. of Good grades)
	Measure † Evaluation Criteria	Your Result	Your Grade	
No. of true positives (TP)	10	Sensitivity ≥80	100.0	Good (2 of 2)
No. of false negatives (FN)	0		Good	
No. of true negatives (TN)	242	Specificity ≥95	100.0	
No. of false positives (FP)	0		Good	
Total no. of positions tested	252			

† Sensitivity = TP/(TP+FN) x 100; Specificity = TN/(TN+FP) x 100

Variant Summary

Your Platform: OTHER

Specimen Gene	Variant	Intended Response	Your Response	Your Response Classification
NGSST-04				
<i>BRAF</i>	c.1799T>A p.V600E	Detected	Detected	True positive
<i>BRCA1</i>	c.5266dupC p.Q1756fs	Detected	Not tested	--
<i>IDH1</i>	c.395G>T p.R132L	Detected	Detected	True positive
<i>NRAS</i>	c.181C>A p.Q61K	Detected	Detected	True positive
NGSST-05				
<i>EGFR</i>	c.2573T>G p.L858R	Detected	Detected	True positive
<i>ERBB2</i>	c.2313_2324dupATACGTGATGGC p.Y772_A775dup	Detected	Detected	True positive
<i>ESR1</i>	c.1613A>G p.D538G	Detected	Detected	True positive
NGSST-06				
<i>EGFR</i>	c.2236_2250del15 p.E746_A750delELREA	Detected	Detected	True positive
<i>IDH1</i>	c.394C>G p.R132G	Detected	Detected	True positive
<i>KRAS</i>	c.34G>T p.G12C	Detected	Detected	True positive
<i>PIK3CA</i>	c.3140A>G p.H1047R	Detected	Detected	True positive

Note: This evaluation includes results for the following genes that were tested by your laboratory: *AKT1, ALK, BRAF, BRCA1, EGFR, ERBB2, ESR1, IDH1, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, TERT, TP53.*

FASTASeq 300系列中低通量基因测序仪

FASTASeq 300系列主打靶向测序、全基因组低深度测序,可很好地满足肿瘤检测、病原体检测、法庭科学等领域应用需求。与Illumina的MiSeq i100和MiniSeq系列基因测序仪对比参数如下:

中低通量产品	真迈生物 FASTASeq 300系列	Illumina MiSeq i100系列	Illumina MiniSeq系列
芯片规格	4种, 50 M/100 M-FCX/ 100 M-FCM/250 M	4种, 5 M/25 M/50 M/100 M	3种, 8 M/20 M/25 M
支持芯片数	1	1	1
测序读长	SE75/SE100/SE400/ PE75/PE150/PE300	SE100/PE150/PE300	SE75/SE100/PE75/PE150
测序通量	5~75 Gb	1.5~30 Gb	2~7.5 Gb
测序时间 ^{50M, SE100}	5.5 h	4.5 h	< 5 h
数据质量 ^{PE300}	Q30≥85%	Q30≥85%	Q30>80%



极致灵活

- 4种芯片规格,支持多种读长
- 支持自定义数据输出节点
- 支持自动加载和手动分流道加载文库



极简操作

- 预混试剂,即放即用
- 耗材信息,自动读取
- 扩增与测序一体化
- 测序完成,自动清洗



极速交付

- SE50快至3.5 h (mNGS)
- PE75快至11.5 h (靶向测序)
- PE150快至19.5 h (靶向测序)



FASTASeq 300操作简介视频

FASTASeq 300测试数据展示

生殖健康—CNV-Seq/PGT-A

样本类型:基于CNV-Seq国家参考品、PGT-A细胞标准品构建CNV-Seq和PGT-A文库

测试策略:文库在FASTASeq 300进行SE75测序

测试结论:FASTASeq 300染色体异常检测能力优异

CNV-Seq 检测结果一致性评估

CNV-Seq 国家参考品测试								
序号	样本	有效数据量 (reads)	平均GC含量	平均覆盖度	平均测序深度	判定结果	国家参考品	一致性
1	GM12	4811803	38.15%	7.34%	0.159	+13	T13	一致
2	GM15	5187339	38.46%	7.88%	0.173	+16	T16	一致
3	GM21	5394891	38.26%	8.18%	0.178	-X	XO	一致
4	GM27	5302386	38.18%	8.05%	0.177	-22 (q11.21,~ 2.96Mb)	22q11.21 (del,2.5Mb)	一致
5	GM31	4843680	38.50%	7.39%	0.162	-7 (q11.23, ~ 1.78Mb)	7q11.23 (del,1.8Mb)	一致
6	GM40	5845360	38.06%	8.82%	0.192	+X—31%嵌合;-1 (p36.33-p36.22,~ 10.65Mb)—31% 嵌合	XXY—30%嵌合;1p36.33-p36.22 (del,11.0Mb)—30%嵌合	一致
7	GM42	4906427	38.23%	7.48%	0.162	未见异常	正常样本	一致

PGT-A 检测结果一致性评估

PGT-A 细胞标准品测试								
序号	样本	有效数据量 (reads)	平均GC含量	平均覆盖度	平均测序深度	判定结果	判定结果	一致性
1	GM02008	4641367	39.59%	5.92%	0.169	-11(q23.3-q25,~ 14.7Mb)	-11(q23.3-q25,~ 14.7Mb)	一致
2	GM06473	5123946	39.33%	6.70%	0.183	-1(q43-q44,~ 9.9Mb)	-1(q43-q44,~ 9.9Mb)	一致
3	GM06097	4964662	39.43%	6.72%	0.179	-17(p13.3-p13.2,~ 4.2Mb)	-17(p13.3-p13.2,~ 4.2Mb)	一致
4	GM13325	5330814	39.49%	7.79%	0.197	-22(q11.21,~ 2.3Mb)	-22(q11.21,~ 2.3Mb)	一致
5	GM25372	4115286	39.39%	5.42%	0.151	-17(p11.2,~ 1.2Mb)	-17(p11.2,~ 1.2Mb)	一致
6	GM01359	3914767	40.17%	5.84%	0.151	+18	+18	一致
7	GM02767	3872356	39.47%	5.08%	0.141	+21	+21	一致

E.coli De novo 组装

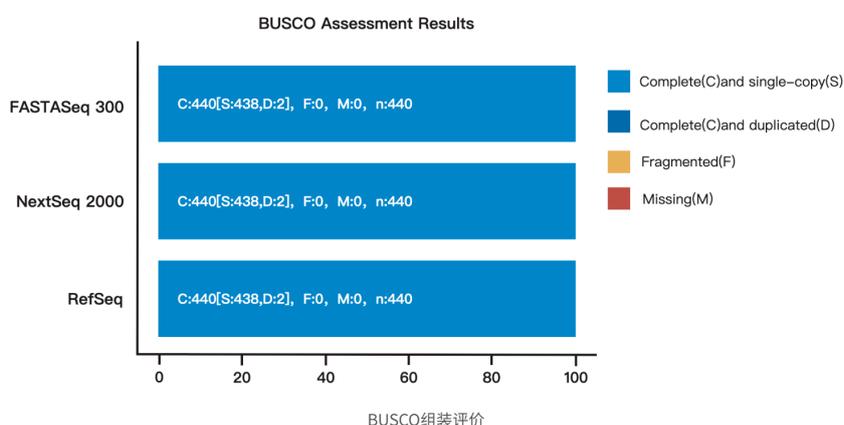
样本类型: 基于E.coli 构建重测序文库

测序策略: 文库在FASTASeq 300、NextSeq 2000进行PE300测序, 抽取相同数据进行分析

测试结论: FASTASeq 300 测序数据和对照平台相比, 下机数据质量表现优异, 可很好的支撑通过De novo 组装来构建高质量基因组序列

数据质控

测序平台	Raw Q30	Total Length	GC Content	Scaffold	Largest Contig	Contig N50
FASTASeq 300	91.78%	4657752 bp	50.80%	71	401381 bp	152302 bp
NextSeq 2000	81.45%	4657138 bp	50.80%	74	401382 bp	140510 bp

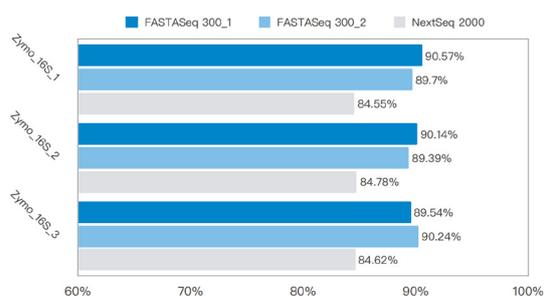


16S rDNA(V3~V4)

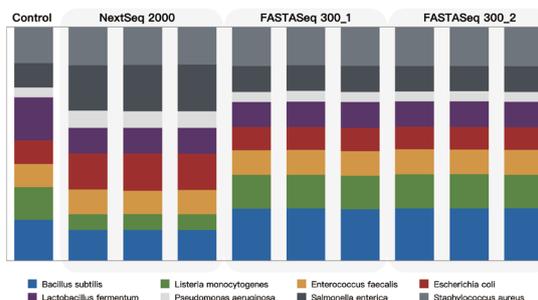
样本类型: 基于ZymoBIOMICS Microbial Community DNA Standard构建3个16S文库

测序策略: 文库在FASTASeq 300、NextSeq 2000进行PE300测序, 抽取相同数据进行分析

测试结论: FASTASeq 300 测序平台对标准品的重复测试结果显示, 其数据质量优于对比平台, 且与标准品的丰度分布高度一致



不同测序平台 Zymo_16S 的Raw Q30表现



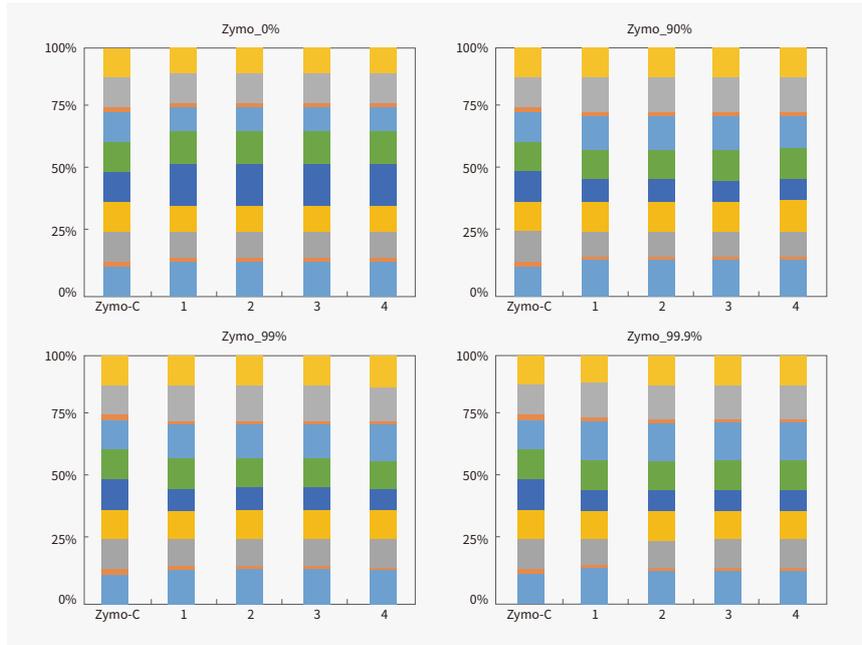
不同测序平台 Zymo_16S 丰度比较

mNGS测序

样本类型:基于4个人源比例Zymo菌群标准品(人源比例:0%、90%、99%、99.9%)构建Zymo_0%、Zymo_90%、Zymo_99%、Zymo_99.9%文库

测序策略:每个文库均使用FASTASeq 300进行4次SE75测序,Zymo_0% 2 M reads用于分析,Zymo_90%/99%/99.9% 20 M reads用于分析

测试结论:针对人源比例0~99.9%的样本,FASTASeq 300在微生物检出的精确度和精密度上表现优异



不同人源比例样本检出菌株的相对丰度结果统计

Sample	Species	Control	0-1	0-2	0-3	0-4	Mean	SD	CV
Zymo_0% Q30>96%	Bacillus_subtilis	12.0%	13.4%	13.4%	13.4%	13.5%	13.4%	0.0%	0.3%
	Cryptococcus_neoformans	2.0%	1.8%	1.8%	1.8%	1.8%	1.8%	0.0%	0.8%
	Enterococcus_faecalis	12.0%	11.2%	11.3%	11.1%	11.1%	11.2%	0.1%	0.8%
	Escherichia_coli	12.0%	10.1%	10.1%	10.1%	10.0%	10.1%	0.0%	0.5%
	Lactobacillus_fermentum	12.0%	17.0%	17.0%	17.1%	17.0%	17.0%	0.0%	0.2%
	Listeria_monocytogenes	12.0%	12.7%	12.7%	12.6%	12.6%	12.7%	0.0%	0.3%
	Pseudomonas_aeruginosa	12.0%	9.9%	9.8%	10.0%	9.9%	9.9%	0.1%	0.6%
	Saccharomyces_cerevisiae	2.0%	1.4%	1.4%	1.4%	1.4%	1.4%	0.0%	0.7%
	Salmonella_enterica	12.0%	11.9%	11.9%	12.0%	12.0%	11.9%	0.0%	0.4%
	Staphylococcus_aureus	12.0%	10.7%	10.6%	10.6%	10.7%	10.6%	0.1%	0.5%

Sample	Species	Control	90-1	90-2	90-3	90-4	Mean	SD	CV
Zymo_90% Q30>96%	Bacillus_subtilis	12.0%	14.5%	14.5%	14.5%	14.7%	14.6%	0.1%	0.6%
	Cryptococcus_neoformans	2.0%	1.2%	1.2%	1.2%	1.2%	1.2%	0.0%	0.9%
	Enterococcus_faecalis	12.0%	10.5%	10.4%	10.4%	10.6%	10.5%	0.1%	0.6%
	Escherichia_coli	12.0%	11.8%	11.9%	11.9%	11.8%	11.9%	0.1%	0.7%
	Lactobacillus_fermentum	12.0%	8.9%	8.9%	8.6%	8.9%	8.8%	0.1%	1.4%
	Listeria_monocytogenes	12.0%	11.9%	11.9%	11.9%	11.9%	11.9%	0.0%	0.2%
	Pseudomonas_aeruginosa	12.0%	13.9%	13.9%	13.9%	13.9%	13.9%	0.0%	0.2%
	Saccharomyces_cerevisiae	2.0%	1.4%	1.4%	1.4%	1.4%	1.4%	0.0%	0.9%
	Salmonella_enterica	12.0%	14.0%	14.1%	14.1%	13.9%	14.0%	0.1%	0.8%
	Staphylococcus_aureus	12.0%	11.8%	11.7%	11.9%	11.8%	11.8%	0.1%	0.5%

Sample	Species	Control	99-1	99-2	99-3	99-4	Mean	SD	CV
Zymo_99% Q30>96%	Bacillus_subtilis	12.0%	14.5%	14.6%	14.5%	14.1%	14.4%	0.2%	1.5%
	Cryptococcus_neoformans	2.0%	1.2%	1.2%	1.3%	1.2%	1.2%	0.1%	4.2%
	Enterococcus_faecalis	12.0%	10.5%	10.5%	10.4%	10.7%	10.5%	0.1%	0.9%
	Escherichia_coli	12.0%	11.7%	11.8%	11.8%	11.8%	11.8%	0.0%	0.3%
	Lactobacillus_fermentum	12.0%	8.6%	8.6%	8.7%	8.4%	8.6%	0.1%	1.1%
	Listeria_monocytogenes	12.0%	12.0%	12.1%	12.1%	12.0%	12.1%	0.1%	0.4%
	Pseudomonas_aeruginosa	12.0%	14.0%	13.9%	13.7%	14.3%	14.0%	0.2%	1.6%
	Saccharomyces_cerevisiae	2.0%	1.4%	1.4%	1.5%	1.4%	1.4%	0.0%	2.3%
	Salmonella_enterica	12.0%	14.2%	14.2%	14.0%	13.9%	14.1%	0.1%	1.0%
	Staphylococcus_aureus	12.0%	11.9%	11.6%	12.1%	12.2%	12.0%	0.3%	2.1%

Sample	Species	Control	999-1	999-2	999-3	999-4	Mean	SD	CV
Zymo_99.9% Q30>96%	Bacillus_subtilis	12.0%	14.6%	14.0%	13.9%	14.1%	14.1%	0.3%	2.2%
	Cryptococcus_neoformans	2.0%	1.3%	1.2%	1.3%	1.2%	1.2%	0.1%	4.6%
	Enterococcus_faecalis	12.0%	10.3%	10.6%	10.9%	11.0%	10.7%	0.3%	3.0%
	Escherichia_coli	12.0%	11.9%	12.2%	11.9%	11.2%	11.8%	0.4%	3.7%
	Lactobacillus_fermentum	12.0%	8.2%	8.3%	8.5%	8.4%	8.4%	0.1%	1.7%
	Listeria_monocytogenes	12.0%	11.9%	11.5%	11.8%	12.2%	11.8%	0.3%	2.4%
	Pseudomonas_aeruginosa	12.0%	15.3%	15.3%	15.1%	15.0%	15.2%	0.1%	0.9%
	Saccharomyces_cerevisiae	2.0%	1.5%	1.5%	1.5%	1.6%	1.5%	0.1%	3.6%
	Salmonella_enterica	12.0%	13.9%	13.8%	13.3%	13.6%	13.7%	0.3%	2.0%
	Staphylococcus_aureus	12.0%	11.2%	11.6%	11.9%	11.8%	11.6%	0.3%	2.5%

不同人源比例样本菌株相对丰度检出重复性结果统计

FASTASeq 300用户测评

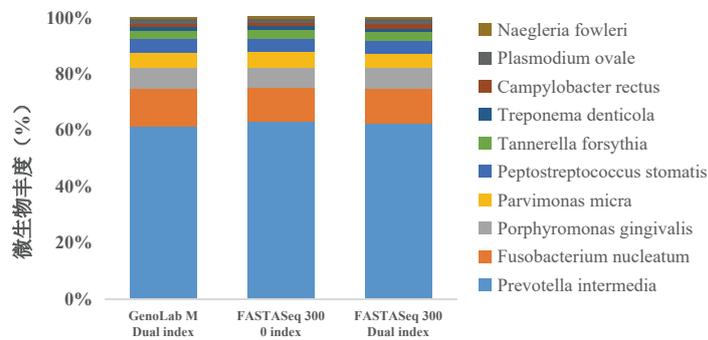
病原检测

测评单位: 诺禾致源

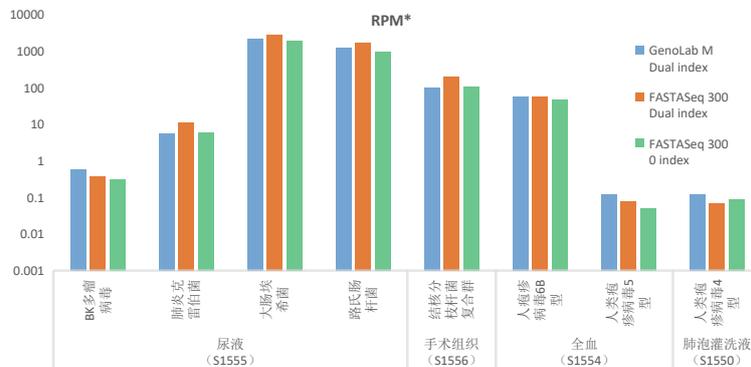
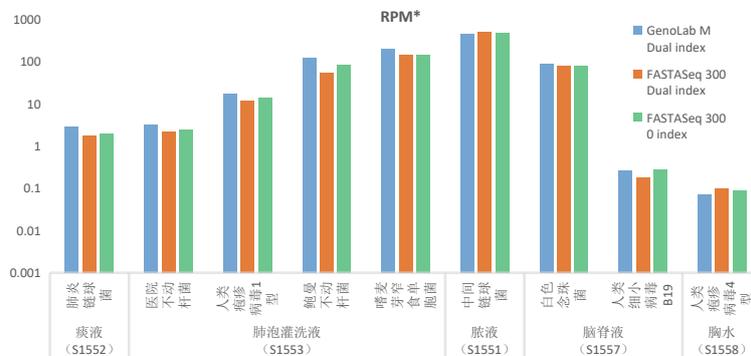
样本类型: 8种不同类型的临床样本 (肺泡灌洗液、脓液、痰液、全血等) 制备的宏基因组文库

测序策略: 文库在GenoLab M进行SE50测序, 在FASTASeq 300进行单Lane单样本 SE50测序和Pooling混样SE50测序, 50 M Reads/sample进行分析

测试结论: FASTASeq 300表现优异, 其单Lane单样、Pooling上样两种模式和GenoLab M在致病菌检测结果上一致性达100%



肺泡灌洗液 (S1550) 样本不同测序方式检测结果



不同测序方式下的样本致病菌检测结果 (RPM)

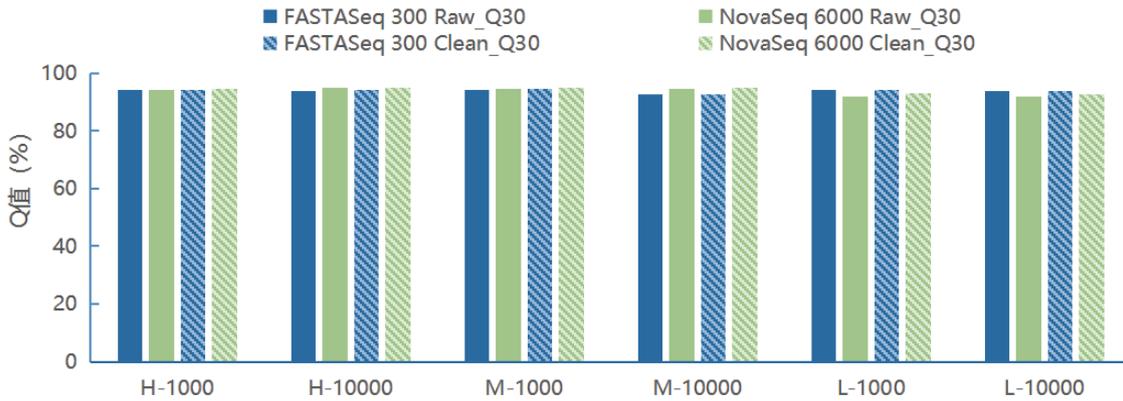
RNA病原检测

测评单位: 诺唯赞

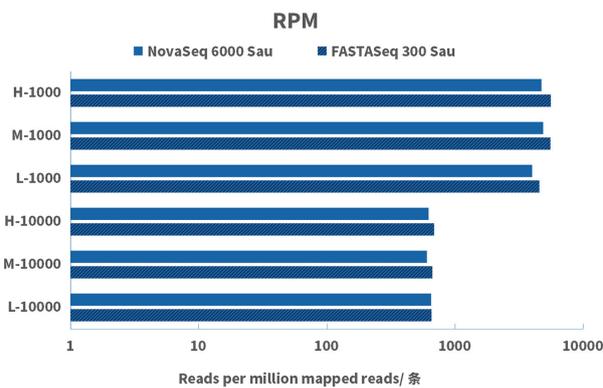
样本类型: 使用293细胞 Total RNA 模拟人源核酸背景, 按0.1%和0.01%的比例掺入等量细菌 (Sau) 和病毒 (PEDV、PRRSV) 的RNA构建的文库

测序策略: 在FASTASeq 300、NovaSeq 6000进行SE75测序, 每个样本抽取SE75 20 M reads进行分析

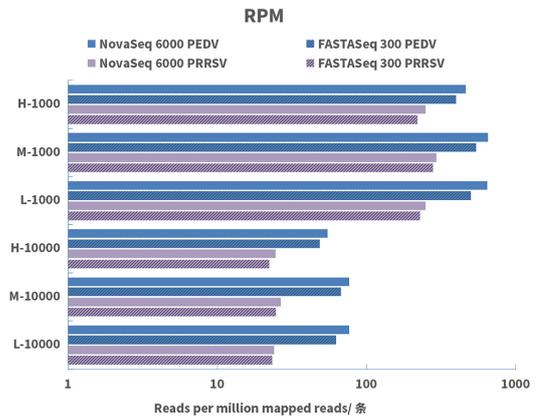
测试结论: FASTASeq 300测序数据质量表现优异, 病原微生物检出性能优异, 与NovaSeq 6000检出水平相当



不同样本在FASTASeq 300和NovaSeq 6000平台测序质量表现



0.1%~0.01%细菌 (Sau) 检出水平



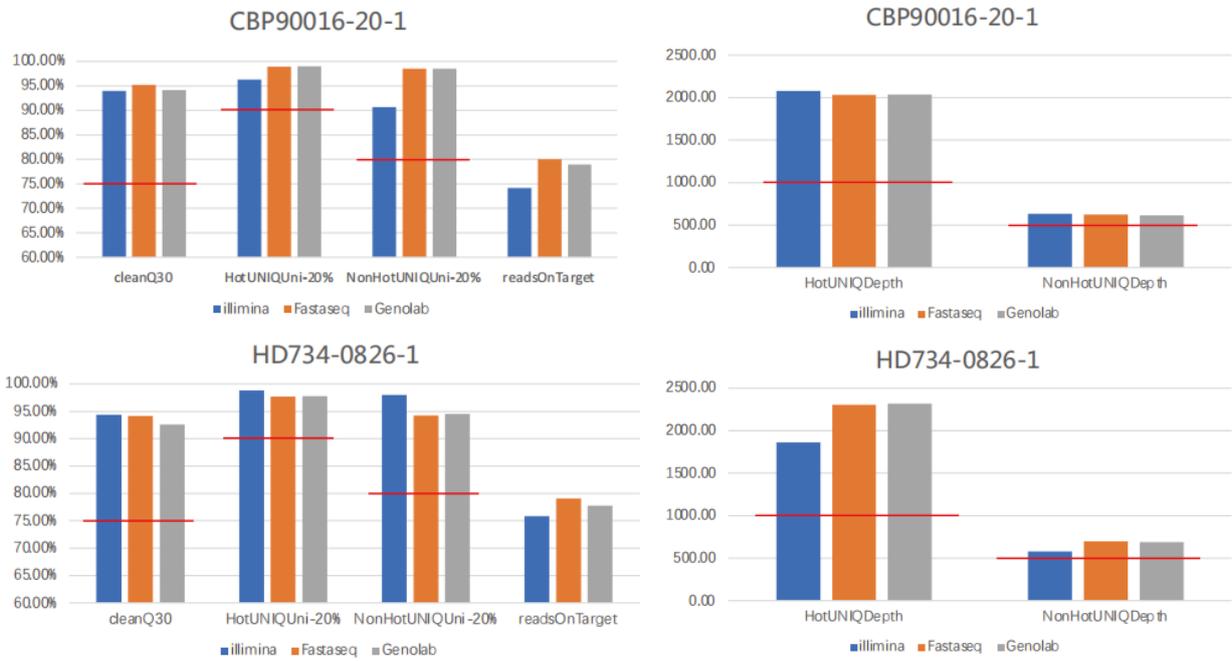
0.1%~0.01%病毒 (PEDV和PRRSV) 检出水平

肿瘤基因panel测序

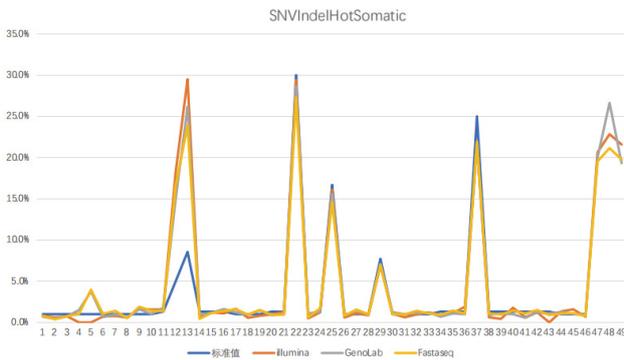
样本类型:基于DNA热点变异标准品CBP90016、HD734, RNA融合变异标准品CBP90001进行捕获建库

测序策略:文库分别在FASTASeq 300、GenoLab M、NextSeq CN500上进行PE150测序和分析

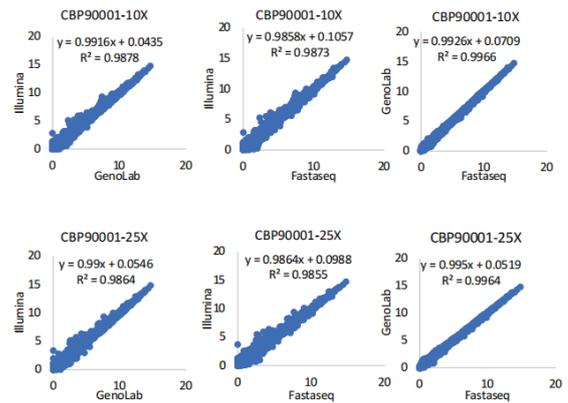
测试结论:GenoLab M与FASTASeq 300在数据质量上与NextSeq CN500相当,热点位点检出一致, RNA表达相关性高



不同测序平台数据分析质控对比



不同测序平台热点位点检出情况



不同测序平台RNA表达检测结果相关性分析

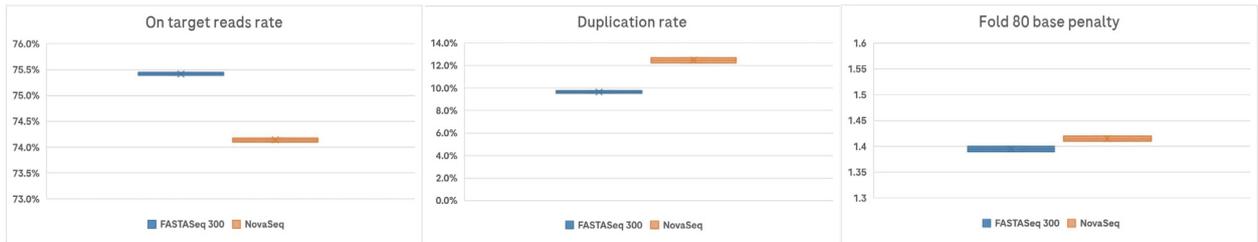
体细胞变异检测

测评单位:罗氏诊断

样本类型:基于Horizon FFPE-HD300使用KAPA EvoPlus Kit和HyperCap Oncology panel构建文库

测序策略:在FASTASeq 300、NovaSeq 6000进行PE150测序

测试结论:FASTASeq 300测试结果下机数据质量高,捕获效率、均一性和数据冗余度的表现佳;FFPE标准品中的突变位点均能稳定检出



同一样本在不同平台的测序表现

融合基因检测

样本类型:基于标准品Seraseq FFPE Fusion RNA使用KAPA RNA HyperPrep Kit和HyperPETE Lung cancer fusion panel构建文库

测序策略:在FASTASeq 300、NovaSeq 6000进行PE150测序

测试结论:FASTASeq 300测试结果下机数据质量高,Raw data Q30>94%;捕获效率>93%,仅需0.6 G raw data,即可将panel设计中覆盖了任一partner的变异检出。而且两轮平行测试展示了FASTASeq300测序仪的台间差小,表现稳定

RNA Fusion	5'Partner	3'Partner	Detect results		
			NovaSeq 6000	FASTSeq300-RUN1	FASTSeq300-RUN2
EML4-ALK	EML4 ex 13	ALK ex 20	Y	Y	Y
CD74-ROS1	CD74 ex 6	ROS1 ex 34	Y	Y	Y
SLC34A2--ROS1	SLC34A2 ex 4	ROS1 ex 34	Y	Y	Y
CCDC6--RET	CCDC6 ex 1	RET ex 12	Y	Y	Y
KIF5B--RET	KIF5B ex 24	RET ex 11	Y	Y	Y
NCOA4-RET	NCOA4 ex 8	RET ex 12	Y	Y	Y
EGFR Variant III	EGFR ex1	EGFR ex 8	Y	Y	Y
EGFR--SEPT14	EGFR ex 24	SEPT14 ex 10	Y	Y	Y
LMNA-NTRK1	LMNA ex 2	NTRK1 ex 10	Y	Y	Y
TFG--NTRK1	TFG ex 5	NTRK1 ex 9	Y	Y	Y
TPM3-NTRK1	TPM3 ex 7	NTRK1 ex 9	Y	Y	Y
ETV6-NTRK3	ETV6 ex 5	NTRK3 ex 15	Y	Y	Y
FGFR3--BAIAP2L1	FGFR3 ex 17	BAIAP2L1 ex 2	Y	Y	Y
FGFR3--TACC3	FGFR3 ex 17	TACC3 ex 11	Y	Y	Y
MET ex14 Skipping	MET ex 13	MET ex 15	Y	Y	Y
PAX8--PPARG1	PAX8 ex 9	PPARG1 ex 3	Y	Y	Y
SLC45A3--BRAF	SLC45A3 ex 1	BRAF ex 8	Y	Y	Y
TMPRSS2-ERG*	TMPRSS2 ex 1 (5'UTR)	ERG ex 2	N	N	N

注:粗体字为panel设计覆盖的基因,非粗体不覆盖。*为panel设计不覆盖该融合位点相关基因。

FASTASeq 300用户体验反馈

“相比国外知名品牌测序仪，国产真迈生物测序仪可直接实现平替，在确保数据质量前提下，性价比高。”

—温州谱希基因科技

“真迈生物FASTASeq 300在测序质量上和速度上都符合我们终端应用的要求，希望后续能够精益求精，将平台打造得更加优秀。”

—上海奕检健康

“真迈生物 FASTASeq 300测序平台能够很好的适配我们自研的建库方法，检测结果与进口平台相当甚至某些方面的检测结果更优。”

—江汉大学

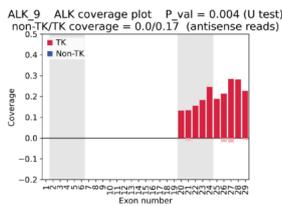
“目前使用的FASTASeq 300操作简单便捷，尤其下机自动清洗非常方便，目前使用体验感较好，设备基本没有出现故障及其他质量问题，售后技术支持也非常及时。希望后面持续优化产品，为我们提供更多更好的测序工具。”

—武汉康圣希诺

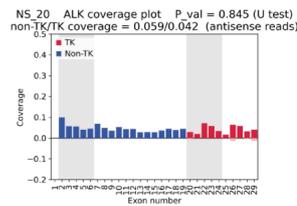
科研论文

Cancers (IF=4.5) | FASTASeq 300助力ALK融合癌基因精准检测新方法开发

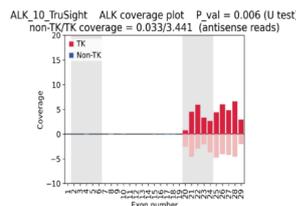
真迈生物用户俄罗斯莫斯科国立医科大学、内分泌学研究中心等机构在cancers上发表了题为“A New Approach of Detecting ALK Fusion Oncogenes by RNA Sequencing Exon Coverage Analysis”的科研成果，基于真迈生物的FASTASeq 300测序平台，开发一种新的生物信息学方法，利用RNA测序数据中的外显子覆盖度分析来准确地预测临床上显著的ALK原癌基因融合。在一小部分ALK阳性肿瘤中实现了96%的准确率(100%的灵敏度, 94.9%的特异性)。



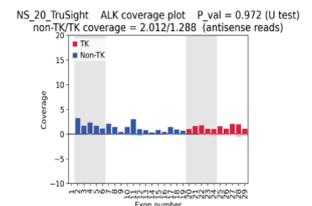
(a) RNA-seq数据的ALK覆盖图



(b)



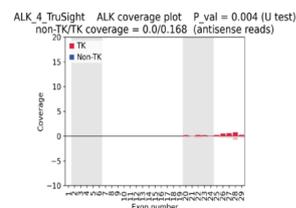
(a)



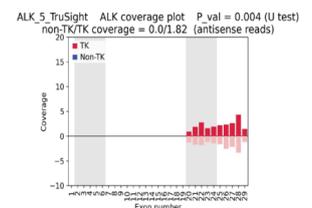
(b)

Sample ID	HC/FISH/PCR ALK Status	Predicted ALK Fusion ¹	Validated ALK Fusion ²	First Line TKI	First Line PFS, Weeks	Second Line TKI	Second Line PFS, Weeks
ALK_1_2	positive	yes	yes	crizotinib	100	alelectinib	unknown
ALK_2	positive	yes	yes	ensartinib	136	alelectinib	64
ALK_3	positive	no	no	crizotinib	8	brigatinib	8
ALK_4	positive	yes	yes	crizotinib	8	alelectinib	32
ALK_8	positive	yes	yes	crizotinib	64	alelectinib	32
ALK_9	positive	yes	yes	unknown	unknown	alelectinib	92
ALK_10	positive	yes	yes	crizotinib	56	alelectinib	unknown
ALK_12	positive	yes	yes	crizotinib	48	brigatinib	108
ALK_16	positive	yes	yes	crizotinib	40	crizotinib	172
LuC_103	positive	no	no	crizotinib	16	alelectinib	12

ALK靶向治疗患者信息表



(c)



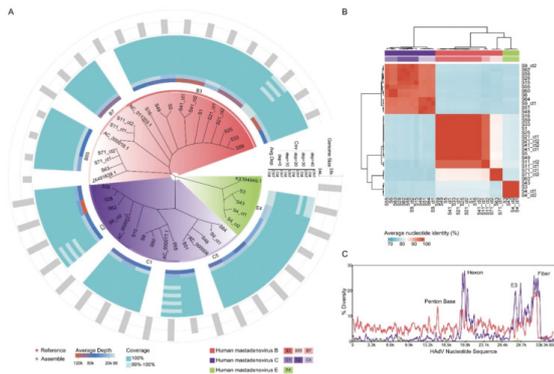
(d)

基于TruSight数据的ALK基因覆盖结果图

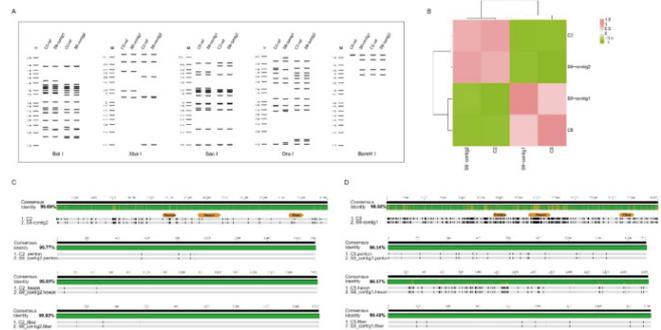
文献: Zakharova G, Suntsova M, Rabushko E, Mohammad T, Drobyshev A, Seryakov A, Poddubskaya E, Moisseev A, Smirnova A, Sorokin M, Tkachev V, Simonov A, Guguchkin E, Karpulevich E, Buzdin A. A New Approach of Detecting ALK Fusion Oncogenes by RNA Sequencing Exon Coverage Analysis. Cancers (Basel). 2024 Nov 16;16(22):3851. doi: 10.3390/cancers16223851. PMID: 39594806.

Scientific Reports (IF=3.8) | 长短结合!FASTASeq 300+ONT平台助力湖北省疾控中心开展人腺病毒基因组特征研究

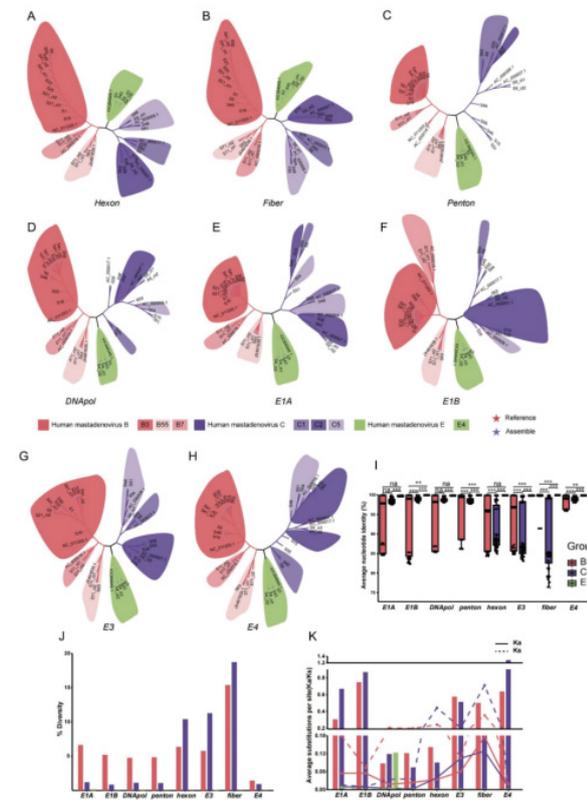
真迈生物携手湖北省疾病预防控制中心,在Scientific Reports上发表了题为“Hybrid sequencing for detailed genetic characterization of human adenoviruses”的研究成果。该研究基于真迈生物FASTA-Seq 300和ONT MinION Mk1C测序平台,对26例腺病毒阳性的上呼吸道感染患者样本进行了测序并深入分析。通过ONT长读长和FASTASeq 300短读长测序的混合组装,成功获得32条完整组装的HAdVs基因组,并对其进行了全方位剖析,为HAdVs流行病学调查及公共卫生安全提供了新的见解。



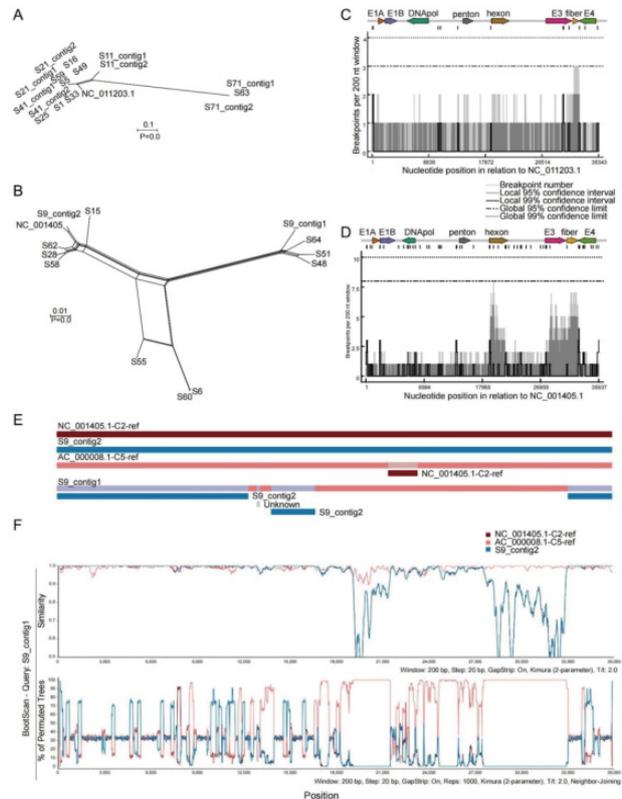
HAdVs全基因组进化树及多样性分析



S9样本混合感染研究



HAdVs基因多样性、一致性及突变情况分析



HAdVs基因重组分析

文献:Fang B, Lai J, Liu Y, et al. Hybrid sequencing for detailed genetic characterization of human adenoviruses[J]. Scientific Reports, 2024, 14(1): 29490.

结语

基因测序技术正以磅礴之力重塑生命科学的未来，而国产测序仪的崛起，不仅是中国科技自立自强的缩影，更是全球生命科学领域多元创新的生动实践。从突破技术壁垒到构建产业生态，从政策护航到需求驱动，我们正共同见证和塑造一场由技术革新、产业协同与时代使命书写的壮阔篇章。

在此，由衷地感谢每一位为《国产高通量基因测序仪用户指导手册》诞生付出心血的伙伴。感谢在技术研发道路上并肩作战的科研人员，是你们的智慧与汗水，让国产测序仪不断突破；感谢给予信任与支持的客户，你们的需求是我们前进的动力；感谢积极参与讨论与反馈的行业专家，你们的专业见解为手册提供了宝贵建议；也感谢所有关注和支持真迈生物的朋友们。

因时间所限与编者能力之囿，手册中难免存有疏漏或未尽之处。诚挚欢迎大家提出意见和建议，您的真知灼见将助力手册的持续优化与完善。

最后，如果您对真迈生物的产品和技术感兴趣，欢迎扫码填写问卷，开启国产测序新体验，一同探索基因科技的无限可能。





官方微信二维码



官方网站二维码



华北区产品咨询



华东区产品咨询



中西区产品咨询



华南区产品咨询



医院/海关产品咨询

深圳市真迈生物科技有限公司

网址: www.genemind.com 邮箱: info@genemind.com

地址: 深圳市罗湖区清水河街道清水河一路112号罗湖投资控股大厦裙楼502A及502B、裙楼602

© 2025 深圳市真迈生物科技有限公司版权所有

版本号: 202502