



SNP分型完整解决方案

上海天昊生物科技有限公司
Genesky Biotechnologies Inc., Shanghai



客户服务中心 微信公众号

上海天昊生物科技有限公司
上海市浦东新区康桥路787号9号楼
www.geneskybiotech.com
400-065-6886 021-50802059

上海天昊生物科技有限公司

上海天昊生物科技有限公司，2008年4月创建于上海浦东张江高科技园区。作为上海高新技术企业，天昊生物研发了多项具有国际水平的专利技术，包括多种 SNP 分型和拷贝数检测技术、微生物 16S 扩增子绝对定量技术，在 2018 年荣获“浦东新区企业研发机构”称号，2023 年荣获“上海市专精特新中小企业”称号。

01 | 丰富的项目经验

天昊生物在人类医学遗传和动植物、微生物领域已经形成了涉及分子生物学、基因组学和遗传学相关科研服务体系超过 100 类迄今已经为国内外近 1366 多家科研院所医疗单位和生物公司提供了超过 2 万多项科研技术服务。

02 | 专业的技术团队

天昊生物拥有一支长期从事基因及遗传分析的专业团队，公司总经理姜正文博士获得江苏省“双创人才”、苏州工业园区“领军人才”等荣誉，并荣获 2018 年度“上海市青年科技杰出贡献奖”和 2018 年度“浦东新区创新成就奖”。市场部售前专家团队全部具有国内知名院校医学或遗传学博士学位；公司技术及研发专业团队硕士及以上学历占 60%。

03 | 创新的专利技术

上海天昊独立研发了多项 SNP 分型和 CNV 检测的专利技术，另外利用二代测序技术开发出 FastTarget® 目的区域富集测序、MethylTarget® 多重目的区域甲基化富集测序及 Accu16S® 细菌绝对定量测序技术等。截至 2023 年 5 月，公司递交了 5 项 PCT 专利，43 项国内发明专利，54 项软件著作权已注册 48 件商标。

目录 CONTENTS

SNP基因分型----- 03

技术原理

多重荧光RFLP分型 (mf-RFLP) ----- 04

Multiplex SNaPshot多重SNP分型技术 ----- 05

iMLDR®多重SNP分型技术 ----- 06

SNPscan®高通量SNP分型技术 ----- 07

SNPseq®超高通量SNP分型技术 ----- 08

GWAS芯片分型技术----- 09

近年部分天昊客户SNP文章列表-----10

SNP分型 SNP TYPING

单核苷酸多态性(single nucleotide polymorphism, SNP), 主要是指在基因组水平上由单个核苷酸的变异所引起的DNA序列多态性。它是人类可遗传的变异中最常见的一种。一个人全基因组内约有 3.6~4.4 M 个 SNP, 即平均每500~1000个碱基对中就有1个。SNP的数量多、密度大和分布广等特性决定了它非常适合于对复杂性状与疾病的基因定位和连锁分析等方面的研究。现阶段, SNP分型技术更是被广泛用于二代测序检测的罕见变异的大样本验证。

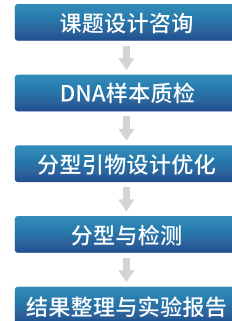
天昊多样化SNP分型技术

GENESKY DIVERSIFIED SNP TYPING TECHNOLOGY



服务流程

SERVICE PROCESS



我们的优势

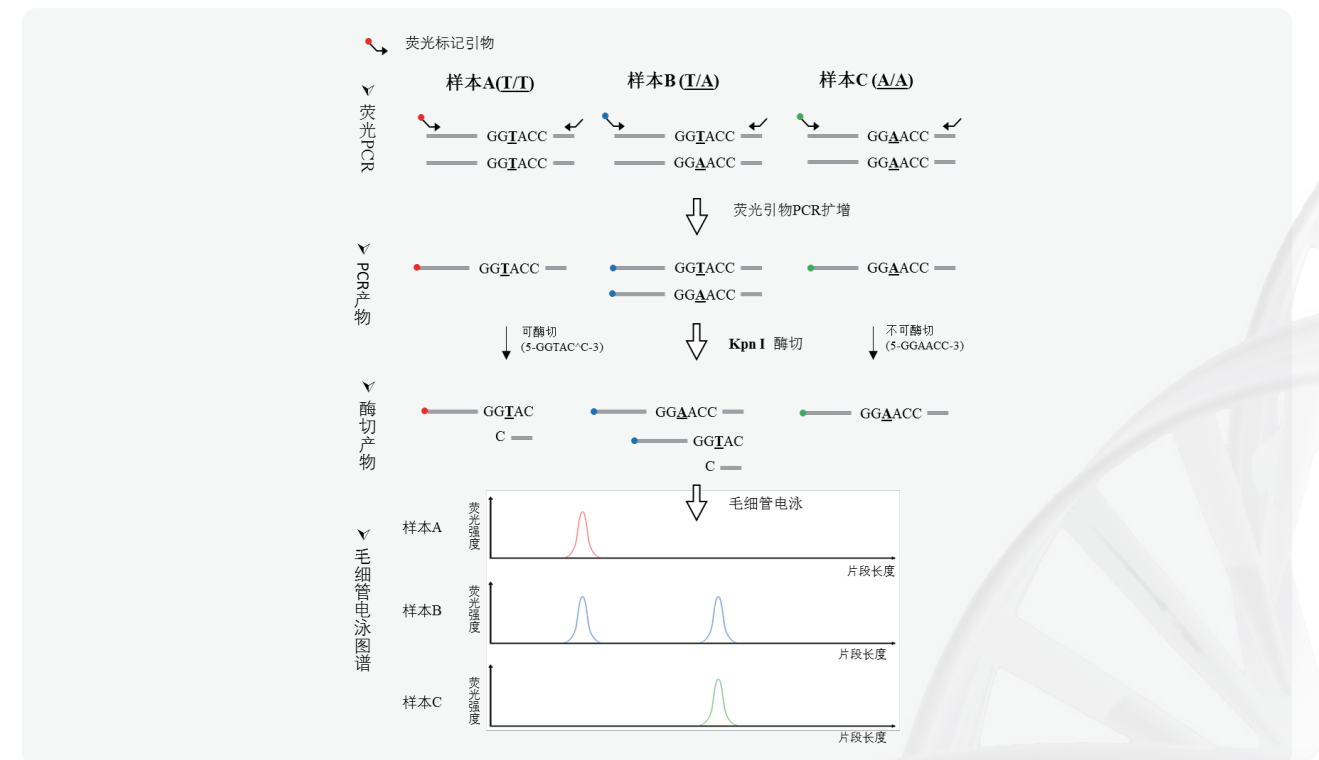
OUR ADVANTAGES

- 位点成功率>95%; Call rate>98%; 准确性>99.8%;
- 阴性对照、双盲质控、MAF质控、HWE质控以及LD质控-----五重质控保证数据的可靠性和准确性;
- 专业个性化的课题设计指导, 包括协助进行基因的选择、技术平台的选择、SNP的选择策略、数据分析的指导, 协助您用最少的经费产出最多的成果。

技术原理 TECHNICAL PRINCIPLES

多重荧光RFLP SNP分型技术 (1-4 plex)

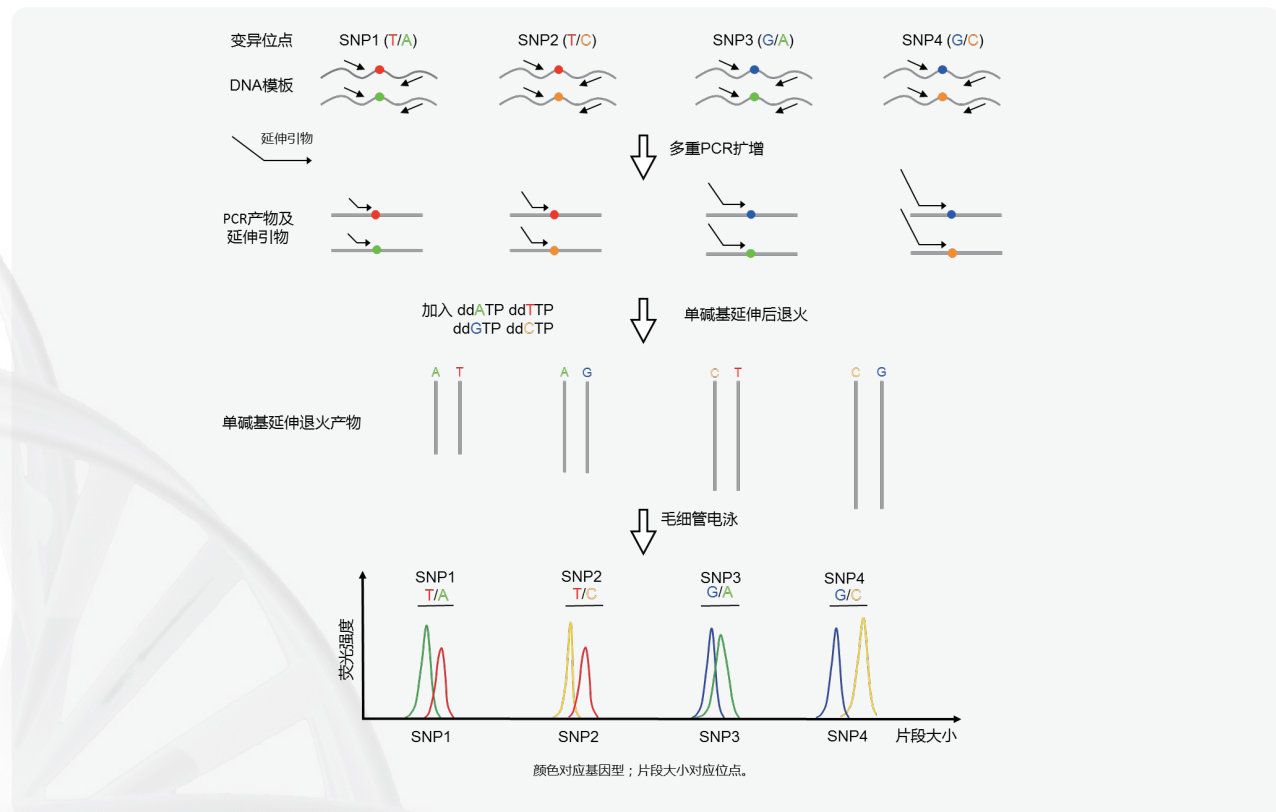
已知的很多SNP位点正好位于限制性内切酶的识别区域, 我们可以利用限制性内切酶的特殊属性来对一些SNP进行分型。其中一种多态对应的PCR扩增片段能够被相应的内切酶切动, 而另一种却不能, 因此通过对酶切后的PCR产物电泳后的片段长度分析可知检测样本在该位点处的基因型, 我们利用荧光标记PCR引物, 通过毛细管电泳来精确地区别酶切片段大小, 从而实现了多样本的多重酶切, 增加了通量, 大大降低了检测成本。



多重荧光RFLP SNP分型技术示意图

Snapshot多重SNP分型技术(8-25 plex)

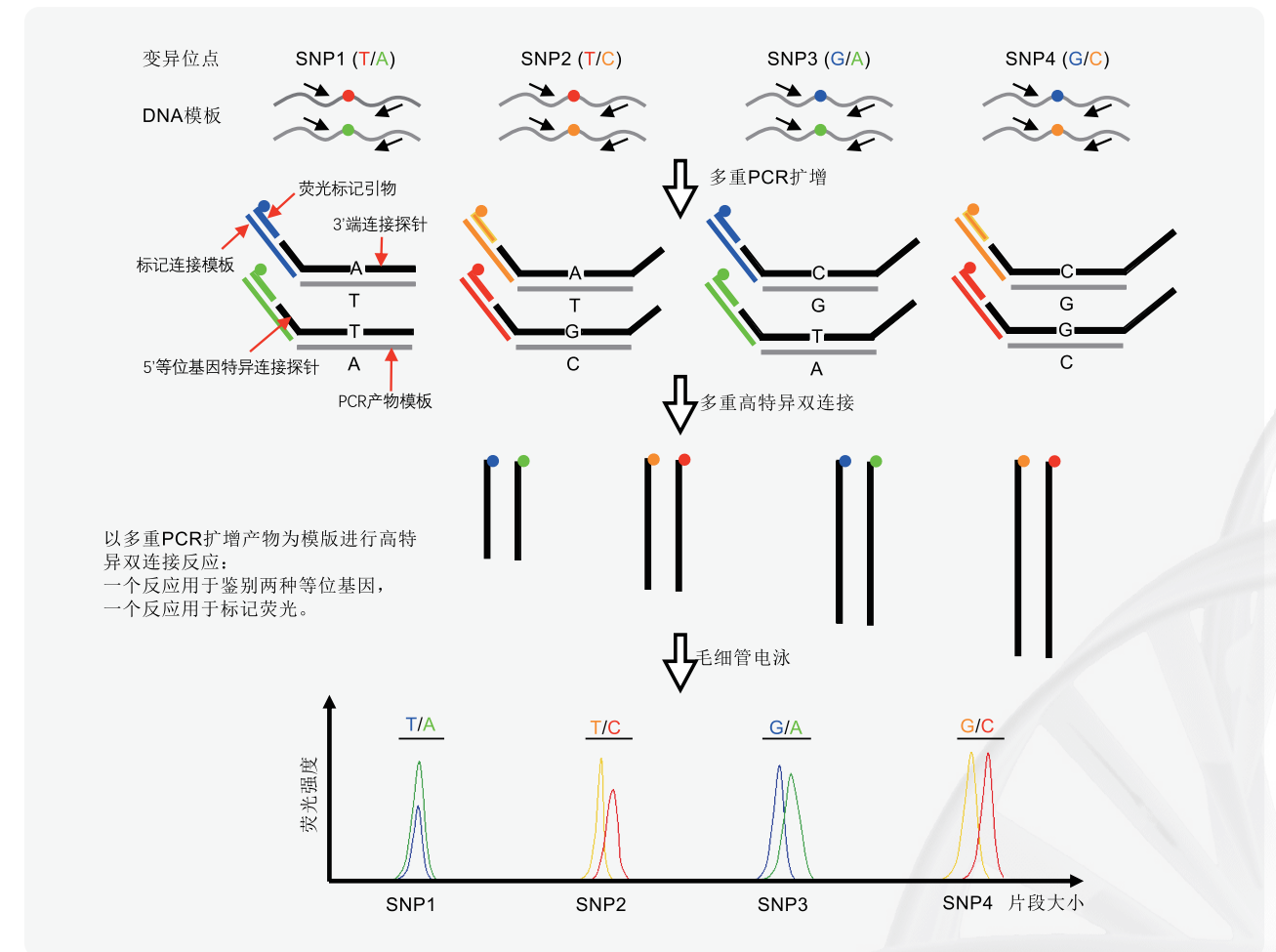
我公司利用由美国 Life Technologies 公司开发的 SNaPshot 技术，针对中等通量的 SNP 分型项目进行了技术上的改进，大大提高了分型的通量和准确性。SNaPshot 又称为小测序技术，是在一个含有测序酶、四种荧光标记的 ddNTP、紧挨多态位点 5' 端的不同长度延伸引物和 PCR 产物模板的反应体系中，引物延伸一个碱基即终止，经 ABI 测序仪跑胶后，根据峰的颜色可知掺入的碱基种类，从而确定该样本的基因型。通过针对不同的 SNP 位点设计不同长度的延伸引物来做到多个 SNP 在一个反应体系中进行分型。目前我们已经可以做到 25 个位点同时分型通量。由于此方法为四色荧光标记，所以可以针对各种 SNP 类型进行分型，同时还可以对插入、缺失进行分析。



Snapshot多重SNP分型技术示意图

iMLDR® 多重SNP分型技术(8-25plex)

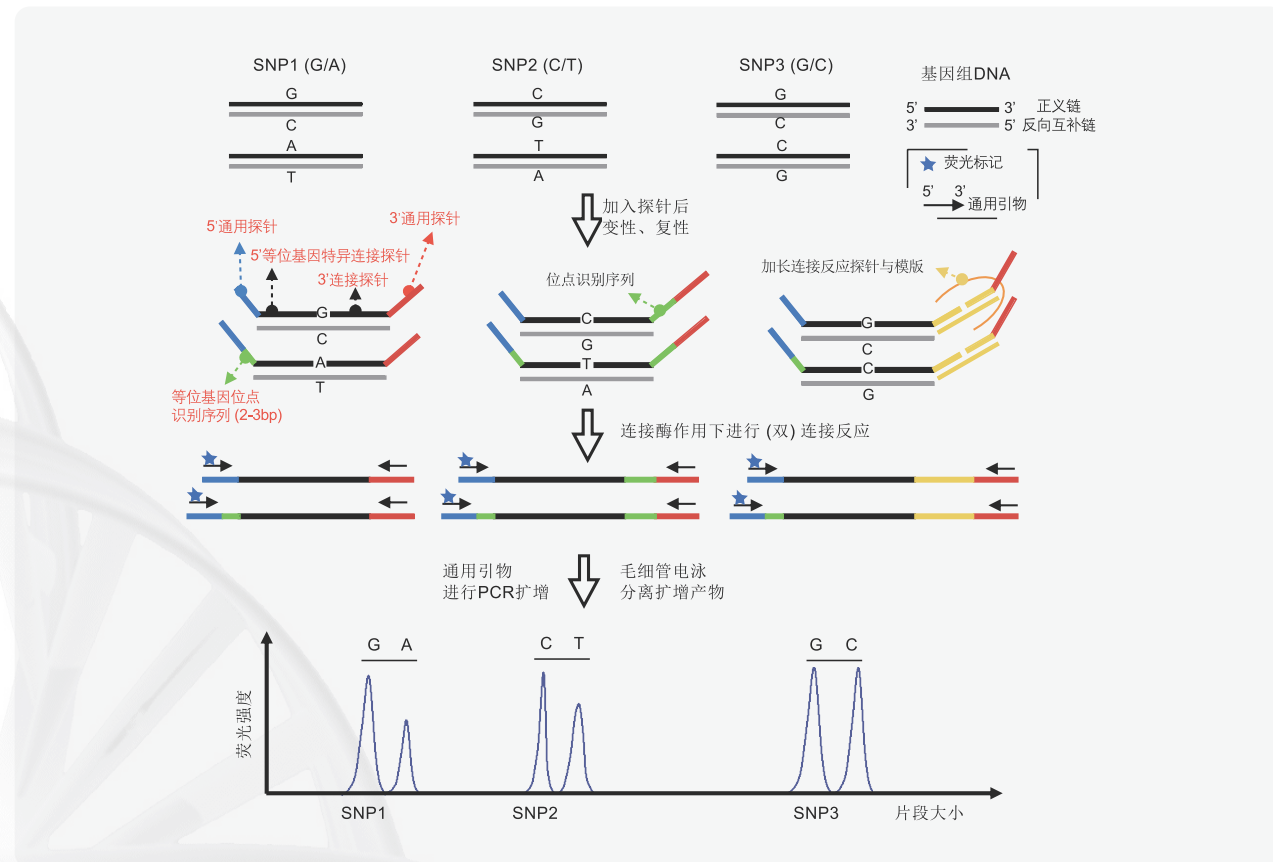
iMLDR®技术是基于传统的连接酶反应经过改进后的具有天昊自主知识产权的多重SNP分型技术，相比于传统的连接酶反应技术，iMLDR®提高了准确性和分型的成功率，经过重复实验和双盲样本的初步验证，该技术的数据准确性超过98%。



iMLDR® 多重SNP分型技术示意图

SNPscan®高通量SNP分型技术(10-200plex)

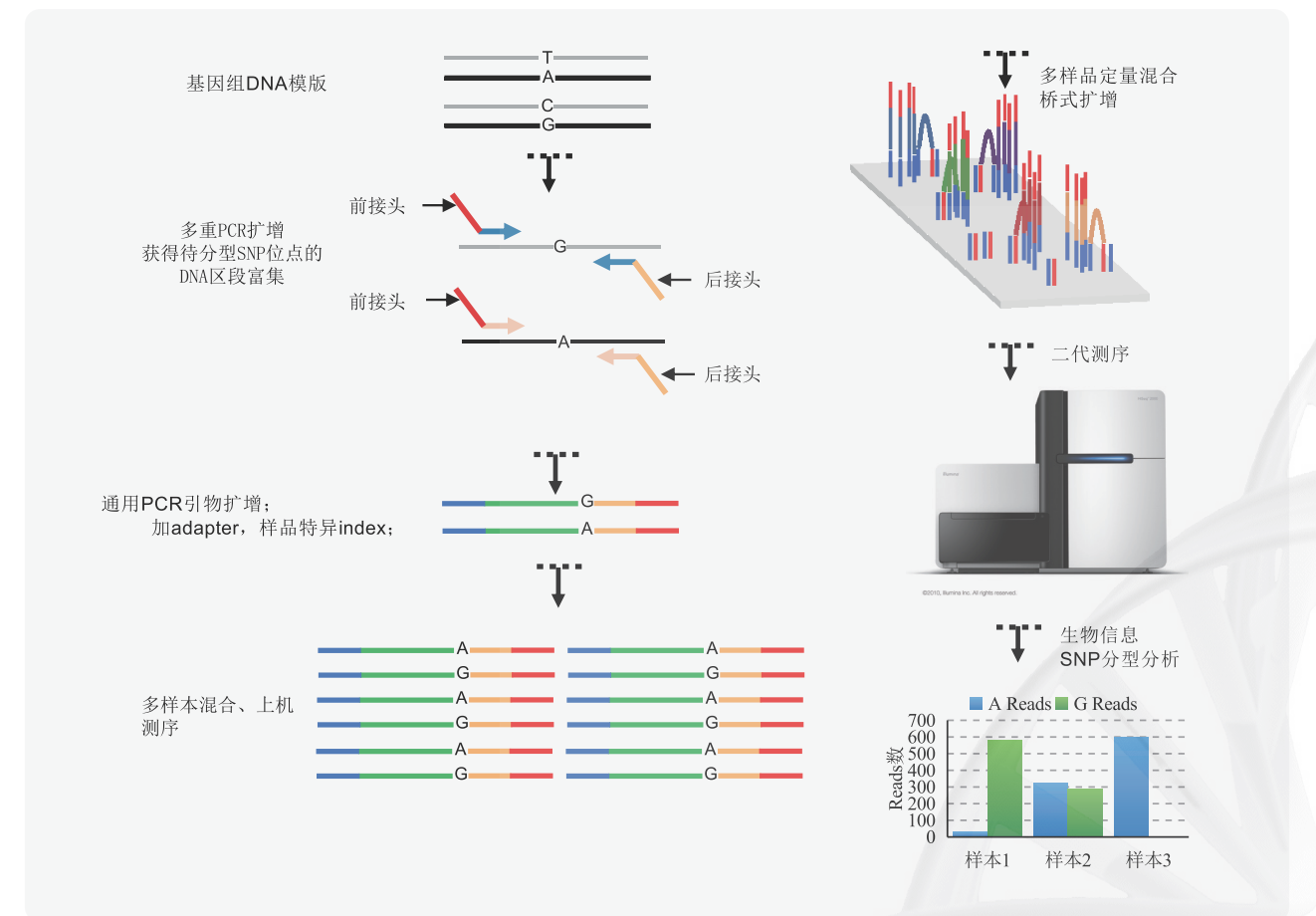
SNPscan®是由上海天昊生物科技有限公司自主专利开发的多重SNP分型专利技术，能在一个检测流程中同时实现对10-200个SNP位点进行分型。该技术基本原理是采用连接酶连接反应的高特异性实现对SNP位点等位基因的识别，然后在连接探针末段引入不同长度的非特异序列以及通过连接酶加接反应获得位点对应的不同长度连接产物，利用标记荧光的通用引物对连接产物进行PCR扩增，通过荧光毛细管电泳对扩增产物进行电泳分离，最后通过对GeneMapper软件分析获取各个SNP位点的基因型。



SNPscan®高通量SNP分型技术示意图

SNPseq®超高通量SNP分型技术(>200plex)

SNPseq®是由上海天昊生物科技有限公司自主专利开发的多重SNP分型专利技术。该技术能在一个检测流程中同时实现200以上位点进行分型。该技术基本原理是采用多重PCR对包含有待分型SNP位点的DNA区段富集，通过通用引物PCR扩增构建二代测序上样文库，最后通过Illumina® HiSeq高通量测序，结合二代测序数据分析获取各个SNP位点的基因型。



SNPseq®超高通量SNP分型技术示意图

GWAS芯片分型技术 (GSA/ASA)

Infinium Global Screening Array-24 (GSA) 2.0版本芯片是Illumina推出的覆盖全球人种的一款高效，高质量且性价比极高的基因分型芯片，共包含超过66万个探针，可以为群体遗传学研究、变异筛查和精准医学研究提供一种“低成本，大规模”的解决方案。利用成熟的iScan系统、一体化的分析软件以及Infinium高通量筛查（HTS）分析，这款24个样本的高密度BeadChip芯片提供了针对广泛应用而优化的SNP覆盖，并一如既往地带来了Illumina基因分型芯片所拥有的高质量且可重复的数据。GSA试剂盒包括BeadChip芯片和试剂的便利包装，可利用经过简化的高通量Infinium流程来扩增、片段化、杂交、标记并检测遗传变异。

Infinium Asian Screening Array-24 v1.0芯片是Illumina推出的针对东亚人群的一款高效，高质量且性价比极高的基因分型芯片，可以为东亚人群的群体遗传学研究、变异筛查和精准医学研究提供一种“低成本，大规模”的解决方案。

	Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip	Infinium Global Screening Array-24 Kit
变异种类	结构变异, 拷贝数变异 (CNVs), 插入缺失 (indels), 单核苷酸多态性 (SNPs)	
技术	芯片	芯片
方法	高通量基因分型芯片, 全基因组基因分型芯片	高通量基因分型芯片, 全基因组基因分型芯片
标记物数量	固定标记物: 约660,000, 定制标记物扩展容量可达50,000	固定标记物: 约654,027, 定制标记物扩展容量可达 50,000
样本数量	每张芯片24个样本	每张芯片24个样本
样本通量	每周约2304个样本 (按1套iScan系统, 1个AutoLoader, 2套Infinium自动移液系统, 一周工作5天估算)	每台iScan系统可处理约5760个样本/周 (通量和扫描时间可能因实验室和系统配置而异。)
核酸类型	DNA	DNA
物种类别	人类	人类
特殊的样本类型	血液, FFPE组织	口腔拭子, 唾液, 血液, FFPE组织
系统兼容性	iScan	iScan
说明	一种可用于东亚人群风险筛查、药物基因组学和大规模遗传研究的强大、经济高效的基因分型芯片。	经济实用的新一代基因分型芯片, 通过结合高度优化的多种族全基因组内容、精选的临床研究变异和QC标记物支持群体规模的遗传学、转化研究、变异筛查研究和精准医疗研究。
起始量	200 ng gDNA	200 ng gDNA

Infinium ASA和GSA芯片产品信息

近年部分天昊客户SNP文章列表

标题	杂志	产品线	影响因子	发表年份
San enhancer variant at 16q22.1 predisposes to hepatocellular carcinoma via regulating PRMT7 expression	Nature Communications	iMLDR	16.6	2022
Mechanical force promotes dimethylarginine dimethylaminohydrolase1-mediated hydrolysis of the metabolite asymmetric dimethylarginine to enhance bone formation	Nature Communications	SNAPshot	16.6	2022
Interaction of fluoride exposure and CREB1 gene polymorphisms on thyroid function in school-age children	Chemosphere	SNPscan	8.8	2022
Effects of SNPs in SOD2 and SOD3 interacted with fluoride exposure on the susceptibility of dental fluorosis	International Journal of Hygiene and Environmental Health	SNPscan	6.0	2022
The FAM171A2 gene is a key regulator of progranulin expression and modifies the risk of multiple neurodegenerative diseases	Science Advances	iMLDR	13.6	2021
A Functional Variant Rs492554 Associated With Congenital Heart Defects Modulates SE SN2 Expression Through POU2F1	Frontiers in Cell and Developmental Biology	iMLDR	5.5	2021
Human X chromosome exome sequencing identifies BCORL1 as contributor to spermatogenesis	Journal of Medical Genetics	SNPscan	4.0	2021
Effects of SNPs in SOD2 and SOD3 interacted with fluoride exposure on the susceptibility of dental fluorosis	International Journal of Hygiene and Environmental Health	iMLDR	6.0	2021
Genetic predisposition to impaired metabolism of the branched chain amino acids, dietary intakes, and risk of type 2 diabetes	Genes and Nutrition	SNPscan	3.5	2021
Genetics and Functional Mechanisms of STAT3 Polymorphisms in Human Tuberculosis	Frontiers in Cellular and Infection Microbiology	SNPscan	5.7	2021
Effects of COMT rs4680 and BDNF rs6265 polymorphisms on brain degree centrality in Han Chinese adults who lost their only child	Translational Psychiatry	iMLDR	6.8	2021
Association of MicroRNA Biogenesis Genes Polymorphisms with Risk of Large Artery Atherosclerosis Stroke	Cellular and Molecular Neurobiology	SNPscan	4.0	2021
Interaction analysis of gene variants of TCF7L2 and body mass index and waist circumference on type 2 diabetes	Clinical Nutrition	SNPscan	6.3	2020

了解更多资讯在<http://www.geneskybiotech.com>