

Twist Mitochondrial Panel

ミトコンドリアゲノムは、細胞、組織、ヒト個体のエネルギー状態に直接的な影響を与える、エネルギー生産にとって重要な要素をコードしています。ミトコンドリアDNA (mtDNA)の病原性変異は、しばしば代謝障害、神経障害、がんなどの診断が難しい一連の複雑なヒトの疾患に関係しています。ターゲット次世代シーケンス(NGS)によるヒトミトコンドリアゲノムの研究は、研究者がミトコンドリア病の背後にある遺伝的メカニズムを解明することに役立ちます。

Twist Mitochondrial Panelはミトコンドリアゲノムのすべての16,659塩基対 (bp) と37遺伝子をカバーするように設計された固定コンテンツパネルです（表1）。このパネルは単体のパネルとして、またはTwistのHuman Core Exome、Comprehensive Exome、Twistのカスタムパネルへのスパイクインとして使用できます。Twist Mitochondrial Panelは、業界最高クラスのカバレッジ、均一性、柔軟性を提供し、ヘテロプラスミーの度合いなど、疾患に寄与するmtDNAバリエントをシーケンスおよび分析するのに役立ちます。

ターゲットエンリッチメントの大変革

ターゲットシーケンス解析を成功させるうえで重要となる要素は、読み取りの均一性につながるキャプチャ反応の質です。低いFold-80ベースペナルティで示されるように、より均一なキャプチャは、より均一なシーケンスにつながります。均一性が高いほど、オンターゲットのシーケンスの読み取りが効率的なカバレッジとなり、無駄な読み取りを抑えることにつながります。

高い均一性は、プローブ設計アルゴリズム、シリコンベースの二本鎖DNAプローブの合成、均一な増幅を保証するキャリブレーションプロセス、GC含有量、そしてすべてのターゲットにわたる濃縮性能を組み合わせた結果として達成されています。すべてのTwistプローブに対して行われるNGS QCによって、すべてのプローブが正しい濃度で存在していることが保証され、結果の再現性は製造工程に依存することはありません。

ヒトミトコンドリアゲノム	
ペイト領域	16447
設計効率	1.00
平均ターゲットカバレッジ	105
Duplicate率(%)	0.01%
均一性 (Fold-80ベースペナルティ)	1.20
ターゲット塩基%	
10X	100%
20X	100%
30X	99.56%

表1. Twist Core ExomeにスパイクインされたTwist Mitochondrial Panel。2.3 Mb (150X)シーケンスでデータを得ました。優れた均一性でシーケンス効率の高いカバレッジが示されています。

単体または追加コンテンツとして使える柔軟性

Twist Mitochondrial Panelは、Twist Human CoreおよびComprehensive Exomeパネル、Twistカスタムパネルへの追加コンテンツとして、または単体のパネルとして使用できます（図1）。さまざまな濃度でTwist Human Core ExomeにMitochondrial Panelをスパイクインしたシーケンス結果は、濃度の変化に関係なく、均一な同様のカバレッジを示します（図2）。

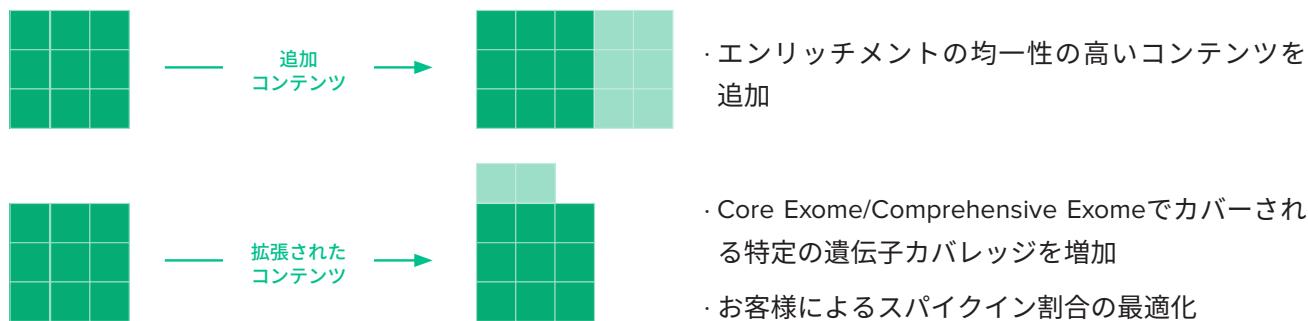


図1. Twist Mitochondrial PanelはTwist Human Core ExomeまたはTwist Custom Panelと組み合わせて使用でき、高い濃縮均一性を維持しながらターゲット範囲を拡大できます。

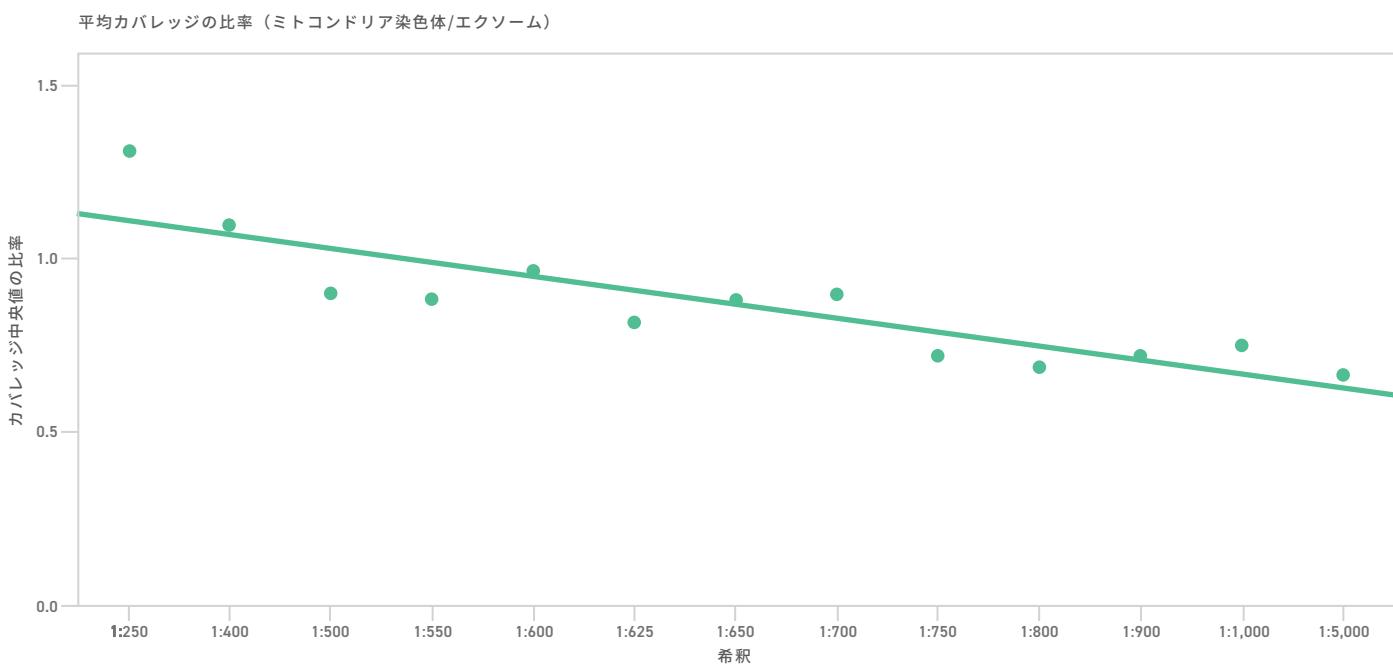


図2：さまざまな希釈率において、ミトコンドリアDNA/エクソームのターゲットカバレッジ中央値の比率は、ほとんど変動がありません。

Twist Mitochondrial Panelは、NGSターゲットエンリッチメント用のTwist製品ポートフォリオの一部です。

注文情報

102038 : Twist Mitochondrial Panelキット、2反応分

102039 : Twist Mitochondrial Panelキット、12反応分

102040 : Twist Mitochondrial Panelキット、96反応分

お問合せ先

twistbioscience.com/ngs

jsalescustomer@twistbioscience.com