

# Applied Biosystems CytoScan HT-CMA Suite

## CNV 和 SNV 联合检测的高通量细胞遗传学解决方案



Applied Biosystems™ CytoScan™ HT-CMA Suite是一套完整的细胞遗传学微列阵解决方案，包括Applied Biosystems™ CytoScan™ HT-CMA芯片板、试剂盒以及简单易用的染色体分析软件(ChAS)。CytoScan HT-CMA产品经过精心设计，可为多种类型样本应用于产前和产后染色体畸变筛查提供广泛的覆盖范围和高分析性能。除了全基因组拷贝数覆盖度外，CytoScan HT-CMA产品还包括一组与产前和产后检测有关的单基因突变分析。通过利用Applied Biosystems™ GeneTitan™多通道(MC)仪器进行芯片自动化处理的工作流程，CytoScan HT-CMA产品可提供有效的高通量细胞遗传学解决方案。

### 主要特点

- 全基因组水平分析过程具备高特异性、高灵敏度[1]和高分辨率[2]
- 覆盖整个RefSeq、OMIM®和DECIPHER组成基因区域的全基因组
- 前瞻性的设计不仅涵盖目前研究相关的区域，而且涵盖未来可能相关的区域
- 混合双重设计，不仅包括最佳的拷贝数探针，还具备高密度单核苷酸多态性(SNP)分析功能，可为断点精确检测、等位基因拷贝数变异的确认[3]、杂合性丢失(LOH)或杂合性缺失(AOH)的高分辨率检测[4]、基因水平纯合子定位[5]、父母源分析[6]、嵌合体检测和基因污染检测提供可靠的结果

- 110万个用于拷贝数分析的标记物，包括100万个SNP和13万个非多态探针
- 通过减少手动操作时间，提高技术人员的生产率，高通量自动化设计可提高成本效益
- 稳健的专有制造技术，可获得芯片批次之间的高重复性，避免出现类似磁珠芯片技术的探针脱落风险
- 稳健的手动或自动分析，经过精心设计，旨在节省您的时间和成本、减少错误，并提供符合实验室要求的性能、结果和质量
- ChAS是专为细胞遗传学和拷贝数分析量身定制的先进软件，可根据您的特定要求进行简单的数据分析，并生成定制报告。该软件可满足任何细胞遗传学实验室从单一分析到数据库生成的需求
- 我们的多语言技术专家团队提供世界一流的支持服务，从培训和仪器维护到咨询和法律合规性

## CytoScan HT-CMA产品参数

用于拷贝数分析的标记物	
拷贝数标记总数	1,162,042
非多态标记数	133,823
SNP标记数	1,028,219
基因组版本	hg19, hg38
中位标记间隔(碱基对)	
基因内	953
基因间	4,114
总体	1,337
覆盖基因百分比(50个标记物/100 kb)	
DECIPHER (1,778)	100%
Morbid OMIM (2,220)	99%
基因覆盖百分比(50个标记物/400 kb)	
RefSeq (37,580)	96%

## 参考文献

1. South ST et al. (2013) ACMG Standards and Guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013. *Genet Med* 15(11):901-909.
2. Zimmerman E, Maron JL (2016) FOXP2 gene deletion and infant feeding difficulties: a case report. *Cold Spring Harb Mol Case Studies* 2:a000547.
3. Liu WQ et al. (2015) Genetic evaluation of copy number variations, loss of heterozygosity, and single-nucleotide variant levels in human embryonic stem cells with or without skewed X chromosome inactivation. *Stem Cells Dev* 24(15):1779-1792.
4. Mason-Suares H et al. (2013) Density matters: comparison of array platforms for detection of copy number variation and copy-neutral abnormalities. *Genet Med* 15(9):706-712.
5. Mayer A et al. (2016) Homozygosity mapping and whole-genome sequencing reveals a deep intronic PROM1 mutation causing cone-rod dystrophy by pseudoexon activation. *Eur J Hum Genet* 24(3):459-462.
6. Darcy D et al. (2015) Mosaic paternal genome-wide uniparental isodisomy with Down syndrome. *Am J Med Genet Part A* 167(10):2463-2469.

## 订购信息

产品	描述	货号
<b>CytoScan HT-CMA耗材</b>		
CytoScan HT-CMA 96F芯片和试剂盒	足以处理96个样品的芯片和试剂	906025
染色体分析软件(ChAS)	可从thermofisher.com/chas免费下载	NA
生殖健康研究分析软件(RHAS)	可从thermofisher.com/chas免费下载	NA
<b>CytoScan HT-CMA培训产品</b>		
CytoScan HT-CMA 96F检测培训试剂盒	足以处理两次运行(每次运行96个样品)的芯片、试剂和对照样品	906027
CytoScan FAS现场培训	FAS组织的现场准备和第一周培训	000802
CytoScan FAS辅助培训	FAS组织现场准备; 客户使用自学工具完成培训	000803
<b>配套产品</b>		
GeneTitan MC仪器	杂交、冲洗、染色和扫描芯片所需的自动化芯片处理仪器	00-0373
NIMBUS自动化样本制备仪	全自动化工作站和笔记本电脑	00-0401

如您需要其他仪器系统配置或个别系统组件的信息, 请联系您的客户经理。

更多信息, 请登录 [thermofisher.com/microarrays](http://thermofisher.com/microarrays)



赛默飞  
官方微信



赛默飞  
官方微信

Applied Biosystems

免费 800 820 8982  
服务电话 400 820 8982

applied biosystems