



IV РОССИЙСКИЙ КОНГРЕСС
ЛАБОРАТОРНОЙ МЕДИЦИНЫ

Секвенирование - 2018

Владимир Зубов

genseq@mail.ru

*Институт теоретической и
экспериментальной биофизики РАН
Пушино*

Project «Jim»

(первый индивидуальный геном, 2005...2007)



Dr. James Watson, co-discoverer of the DNA helix and father of the Human Genome Project, became the first human to receive the data encompassing his personal genome sequence at Baylor College of Medicine in Houston in **May 31, 2007.**



James Watson (left) receives a digital copy of his genome sequence from Jonathan Rothberg in May 2007.

The 100,000 Genomes Project by numbers



Posted on September 3, 2018 at 9:00 am

Genomes Sequenced = 81,179

8 1 1 7 9



Posted on October 1, 2018 at 9:00 am

Genomes Sequenced = 87,231

8 7 2 3 1

День ДНК в США (2018 г.)

Broad Institute sequences its 100,000th whole human genome on National DNA Day

By Broad Communications

Milestone crossed on the 15th anniversary of the completion of the Human Genome Project, as the worldwide estimate for whole human genomes sequenced approaches one million



1 000 000 геномов (PMI)
(2016 - 2018)



THE PRECISION MEDICINE INITIATIVE



<https://obamawhitehouse.archives.gov/precision-medicine>

China Province of Jiansu will genome sequence one million people within two years



China PMI

(100 000 000 геномов; \$9,2; 2017 - 2030)



China National GeneBank (CNGB)

“Нацпроекты”

- Saudi human genome project (SGP) ~ 33 млн. геномов
- Qatar genome project (QGP) ~ 0,3 млн. геномов
- Iceland's Genome Project ~ 0,3 млн. геномов
- Korea's Personal Genome Project ~ 51 млн. геномов
- Dubai Genomics ~ 3 млн. геномов



Ещё «немного» китайских геномов (100 + 200 + 500 тысяч)

GENOME DECODE PROGRAM (GDP) was launched at the 12th International Conference on Genomics (ICG-12) in October 2017. The program is composed of three phases: to advance the sequencing cost reduction, to achieve the “hundred dollars genome”, and to achieve Whole Genome Resequencing for every individual. With BGI, decoding the genome has never been easier.



MGISEQ-200



MGISEQ-2000



Performance Parameters

Chip types	FC	Average Effective Signal Point	300M	Average Output	15-60Gb/run
Chip lanes number	1 lane	Read Length *	SE50 SE100 PE50 PE100	Run time**	≤ 48 hours

FCS Chip					
Lane numbers	2 lanes	Read Length *	SE50 SE100 PE50 PE100	Run time **	≤ 36 hours
Average Effective Signal Point	Single-chip: 375M	Average Output	Single-chip: 18.75-75Gb/run		
	Double-chip: 750M		Double-chip: 37.5-150Gb/run		
FCL Chip					
Lane numbers	4 lanes	Read Length *	SE50 SE100 PE50 PE100	Sequencing time**	≤ 48 hours
Average Effective Signal Point	Single-chip: 1500M	Average Output	Single-chip: 75-300Gb/run		
	Double-chip: 3000M		Double-chip: 150-600Gb/run		

Секвенаторы компании Illumina



Sequencing System	iSeq™	MiniSeq™	MiSeq®	NextSeq®	HiSeq® 4000	HiSeq® X Five/Ten	NovaSeq® 6000
Output per run	1.2 Gb	7.5 Gb	15 Gb	120 Gb	1.5 Tb	1.8 Tb	1 Tb - 6 Tb ¹
Instrument price	\$19.9K	\$49.5K	\$99K	\$275K	\$900K	\$6M ² /\$10M ²	\$985K

Illumina Investor Presentation
May 3, 2018

iSeq 100



NovaSeq 6000



System Specifications

 1.2 Gb MAX OUTPUT	 4 million READS PER RUN	 2 x 150 bp MAX READ LENGTH
--------------------------	--------------------------------	-----------------------------------

 OUTPUT	167 – 6000 Gb
 READ NUMBER	1.6 – 20B
 RUN TIME	Fastest (40 Hr. for 2T Run)
 Flow Cells	4 Types

Секвенаторы 2018 года



illumina®



NovaSeq 6000

1 Tbp



MGI
华大智造



MGISEQ-2000



MGISEQ-200



Oxford
NANOPORE
Technologies®



PromethION



GridION X5



MinION



MinION Dx

10 Gbp



iSeq 100

100 Gbp

Британские секвенаторы



SmidgION



MinION



Flongle



GridION



PromethION



MinION



Вес – 78 г

Мощность – 1 Вт

Размеры – 105x23x33 мм

Количество нанопор – до 512 (2048)

Интерфейс – USB 3.0 (до 5 Gbps)

Стоимость проточной ячейки - \$500...\$900

Производительность – 10...20 Gbp за 48 часов



GridIONx5



Вес – 10 кг

Мощность – 600 Вт

Размеры – 360x200x360 мм

Количество нанопор – до 512x5

Стоимость проточной ячейки - \$299...\$900

Производительность – 50...100 Gbp за 48 часов



Технологии секвенирования 2018 года

Флуоресцентная
(мультимолекулярная)



Длина чтения:

до 150 п.н. до 100 п.н.
или до 150x2 п.н. или до 100x2 п.н.

Количество ридов:

до 20×10^9 до 3×10^9

Точность чтения:

99,9% (>80% ридов)

Основная мишень:

SNP

(single nucleotide polymorphism)

Нанопоровая
(мономолекулярная)



Средняя длина чтения:

10 000 ... 100 000 п.н. (до 1 000 000 п.н.)

Количество нанопор:

MinION	PromethION
512 (2048)	3000 (6000)

Точность чтения:

~ 90% (2D/1D2 ~95%)

Основная мишень:

CNV

(copy number variations)

Геномная геополитика (2018 год)



Обладание технологиями геномного секвенирования - прерогатива сверхдержав.

«Россия была и будет сверхдержавой. Или России не будет.»
(Яков Кедми)

Если Россия хочет оставаться сверхдержавой, то она должна обладать технологиями геномного секвенирования.





Закупка №0195100000218000261

ИНФОРМАЦИЯ ОБ ОБЪЕКТЕ ЗАКУПКИ

Описание объекта закупки

Выполнение опытно-конструкторской работы на тему: «Создание аппаратно-программного комплекса, набора реагентов и расходных материалов для расшифровки последовательности нуклеиновых кислот патогенных микроорганизмов методом массового параллельного секвенирования» (Шифр «Сиквенс-Био»)

КОД ПОЗИЦИИ	НАИМЕНОВАНИЕ ТОВАРА, РАБОТЫ, УСЛУГИ ПО КТРУ	ЕДИНИЦА ИЗМЕРЕНИЯ	КОЛИЧЕСТВО	ЦЕНА ЗА ЕД.ИЗМ.	СТОИМОСТЬ
72.19.50.000	Работы оригинальные научных исследований и экспериментальных разработок в области естественных и технических наук, кроме биотехнологии	Штука	1	346 559 010,00	346 559 010,00
				Итого:	346 559 010,00 (Российский рубль)

Happy New Sequencing!

Благодарю за внимание