

XX基因组测序分析 基因组补洞补端粒报告

项目名称: XX

项目编号: XX

样本名称: XX

分析人员: 韩露

审核人员: 万红、李威

报告日期: 2025年XX月XX日

报告单位: 西安浩瑞基因技术有限公司

XX基因组测序分析 基因组补洞补端粒报告

1 基因组信息统计

1.1 补洞补端粒前后基因组信息统计

1.2 挂载染色体端粒和 Gap 鉴定情况

1.3 补洞补端粒后染色体端粒和 Gap 鉴定情况

2 基因组补洞信息统计

2.1 XX gap1 补洞后 reads 覆盖情况

2.2 XX gap2 补洞后 reads 覆盖情况

2.3 XX gap3 补洞后 reads 覆盖情况

2.4 XX gap4 补洞后 reads 覆盖情况

3 基因组补端粒信息统计

3.1 XX 左侧补端粒后 reads 覆盖情况

3.2 XX 右侧补端粒后 reads 覆盖情况

3.3 XX 左侧补端粒后 reads 覆盖情况

3.4 XX 右侧补端粒后 reads 覆盖情况

3.5 XX 右侧补端粒后 reads 覆盖情况

4 基因组补洞补端粒信息总结

1 基因组信息统计

1.1 补洞补端粒前后基因组信息统计

表1 补洞补端粒前后基因组染色体大小对应关系

Assembly ChromosomeID	Assembly Chromosome Size	T2T Chromosome Size	Difference in Length
XX	118,689,892	118,689,892	-
XX	109,133,992	109,133,992	-
XX	113,506,849	113,506,849	-
XX	89,227,422	89,227,422	-
XX	114,821,345	114,821,345	-
XX	130,053,703	130,053,703	-
XX	99,467,760	99,467,760	-
XX	125,902,514	125,902,514	-
XX	87,409,098	87,414,761	5,663
XX	115,279,165	115,204,489	-74,676
XX	126,683,130	126,683,053	-77
XX	108,399,924	108,423,614	23,690
XX	111,777,740	111,777,740	-
XX	66,530,697	66,530,697	-
XX	73,431,691	73,367,424	-64,267
XX	54,666,218	54,666,218	-
XX	58,380,291	58,380,291	-
XX	67,988,533	67,988,533	-
XX	66,776,549	66,795,578	19,029
XX	61,978,767	61,987,509	8,742
XX	71,729,802	71,729,802	-
XX	54,138,204	54,144,948	6,744
XX	68,394,723	68,394,723	-
XX	74,875,111	74,875,111	-
XX	63,306,259	63,306,259	-

Assembly ChromosomeID	Assembly Chromosome Size	T2T Chromosome Size	Difference in Length
XX	64,628,459	64,628,459	-

注：

Assembly Chromosome ID：基因组染色体编号；

Assembly Chromosome Size：挂载基因组染色体长度（bp）；

T2TChromosome Size：补洞补端粒后基因组染色体长度（bp）；

Difference in Length：补洞补端粒后基因组染色体长度与挂载基因组染色体长度的差值（bp）。

表2 挂载后基因组 Gap 信息统计

Assembly Chromosome ID	Start	End	Note	Gap Close
XX	95,572,937	95,573,036	Name=gap1;size=100	√
XX	120,711,253	120,711,352	Name=gap2;size=100	√
XX	3,262,521	3,262,620	Name=gap3;size=100	√
XX	3,564,977	3,565,076	Name=gap4;size=100	√

注：

Assembly Chromosome ID：基因组染色体编号；

Start：在挂载基因组染色体中 Gap 起始位置；

End：在挂载基因组染色体中 Gap 结束位置；

Note：Gap 编号顺序和大小（插入的 N 的数量，bp）；

Gap Close：Gap 是否补齐，补齐的 Gap 标注 "√"。

1.2 挂载染色体端粒和 Gap 鉴定情况

基因组挂载后，共包含4个GAP，共5条染色体缺少单端端粒。

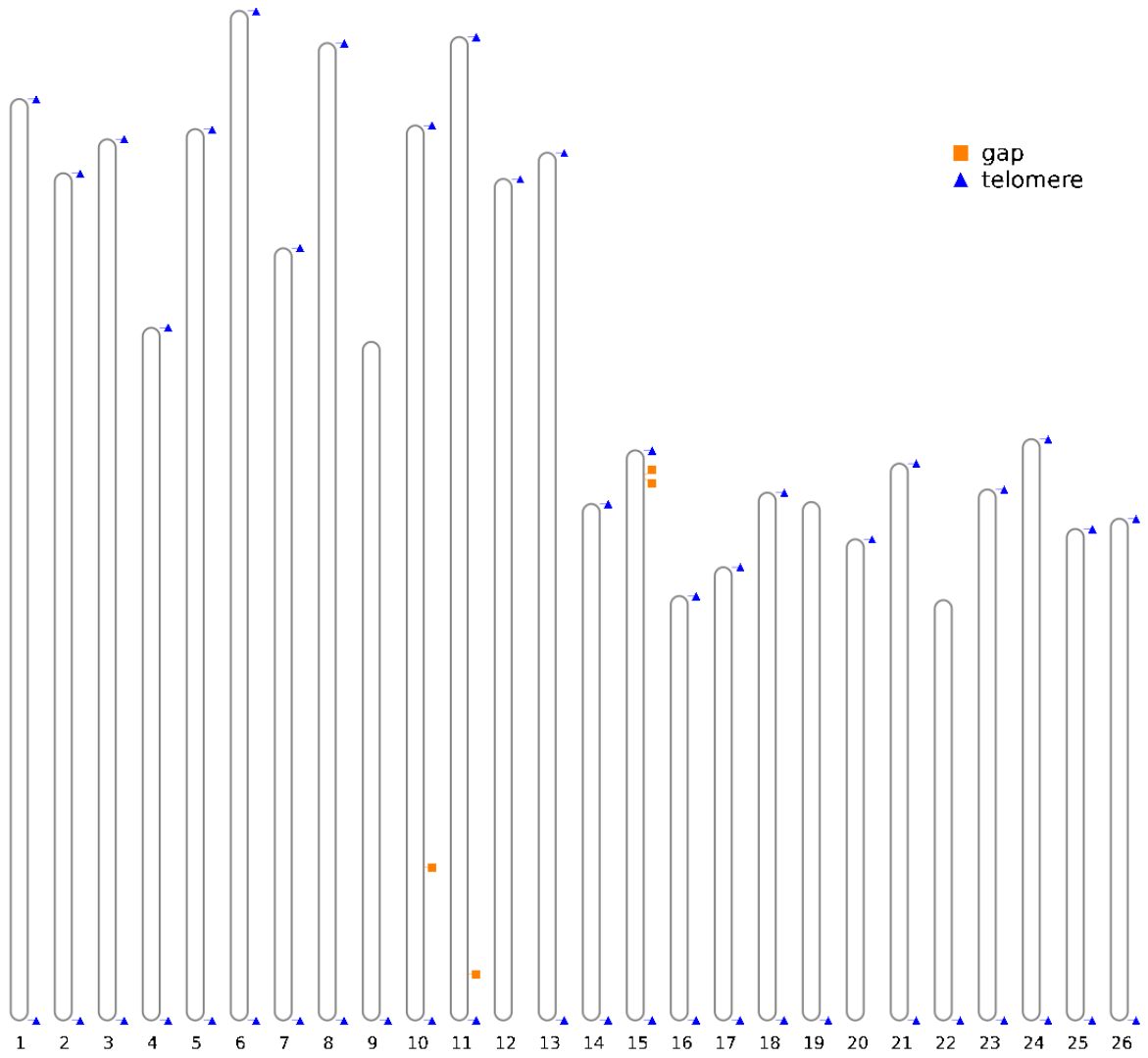


图1 挂载基因组染色体端粒和 Gap 信息

注：

蓝色三角形代表在染色体末端检测到端粒；

橙黄色正方形代表在染色体上检测到 Gap 以及 Gap 在染色体上的相对位置。

1.3 补洞补端粒后染色体端粒和 Gap 鉴定情况

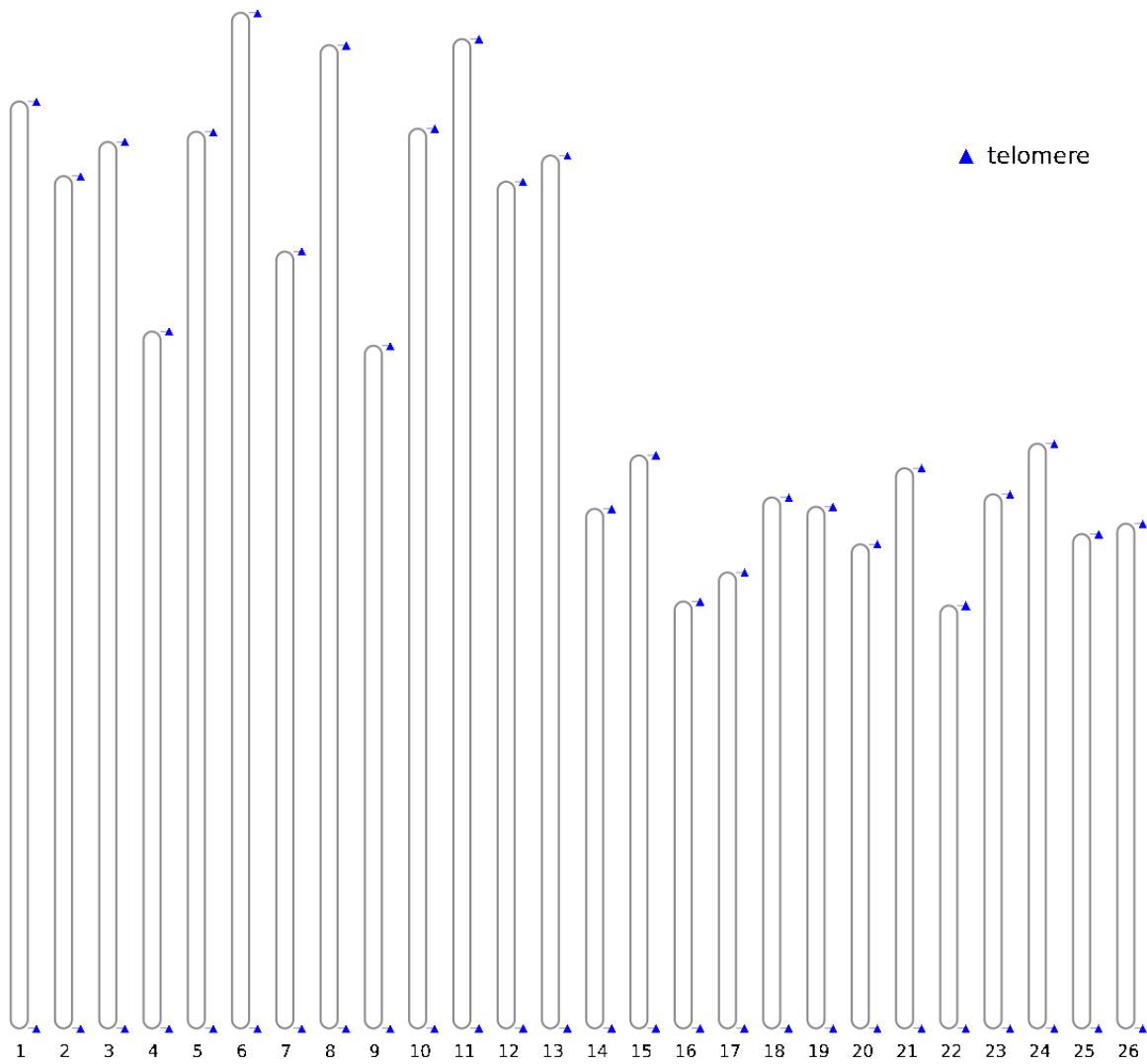


图2 补洞补端粒后染色体端粒和 Gap 信息

注：

蓝色三角形代表在染色体末端检测到端粒；

橙黄色正方形代表在染色体上检测到 Gap 以及 Gap 在染色体上的相对位置。

2 基因组补洞信息统计

2.1 XX gap1 补洞后 reads 覆盖情况

补洞完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看 Gap 位置的 reads 覆盖情况。在 IGV 中查看 Gap 位置填充信息如下：

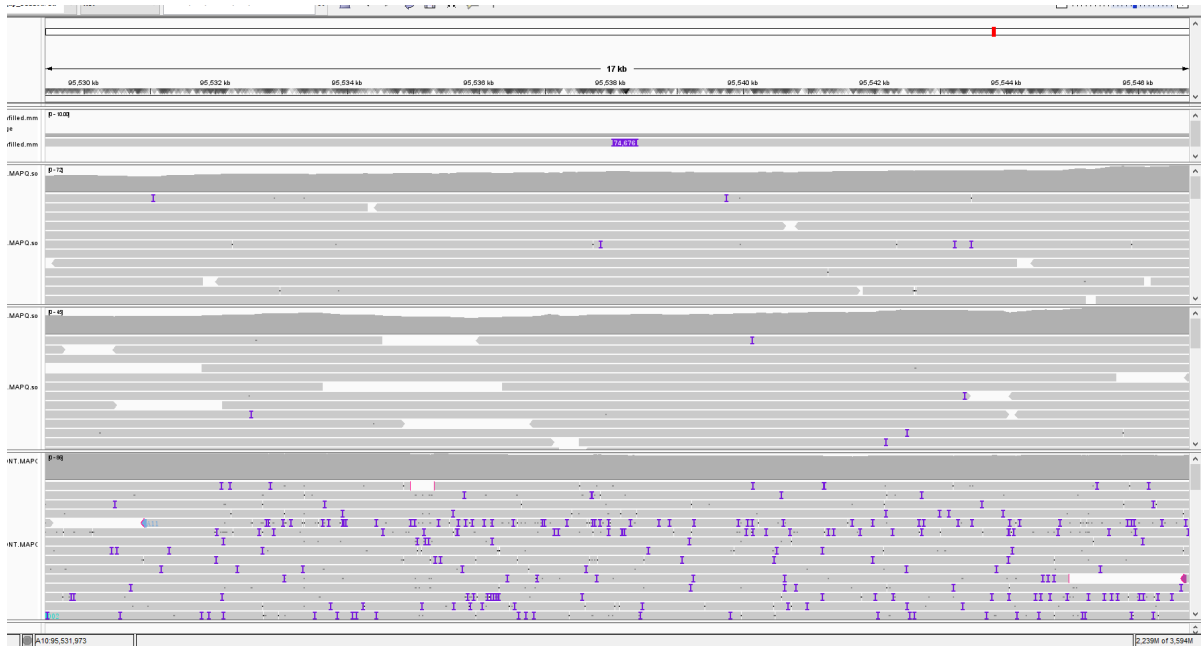


图3 XX gap1 测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补洞基因组、补洞前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表3 XX gap1补洞情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)	Note
XX	74,676	0	gap1

注：

Cut Size (bp)：Gap 填充时从原基因组中 Gap 区域剪切的序列长度（包含 100 bp N）；

Filled Size (bp)：Gap 填充时在原基因组中 Gap 区域插入序列的长度；

Note：Gap 编号。

2.2 XX gap2 补洞后 reads 覆盖情况

补洞完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看 Gap 位置的 reads 覆盖情况。在 IGV 中查看 Gap 位置填充信息如下：

图5 XX gap3 测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补洞基因组、补洞前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表5 XX gap3 补洞情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)	Note
XX	35,338	0	gap3

注：

Cut Size (bp)：Gap 填充时从原基因组中 Gap 区域剪切的序列长度（包含 100 bp N）；

Filled Size (bp)：Gap 填充时在原基因组中 Gap 区域插入序列的长度；

Note：Gap 编号。

2.4 XX gap4 补洞后 reads 覆盖情况

补洞完成后将测序reads与基因组序列进行比对，查看 Gap 位置的reads覆盖情况。在 IGV 中查看 Gap 位置填充信息如下：

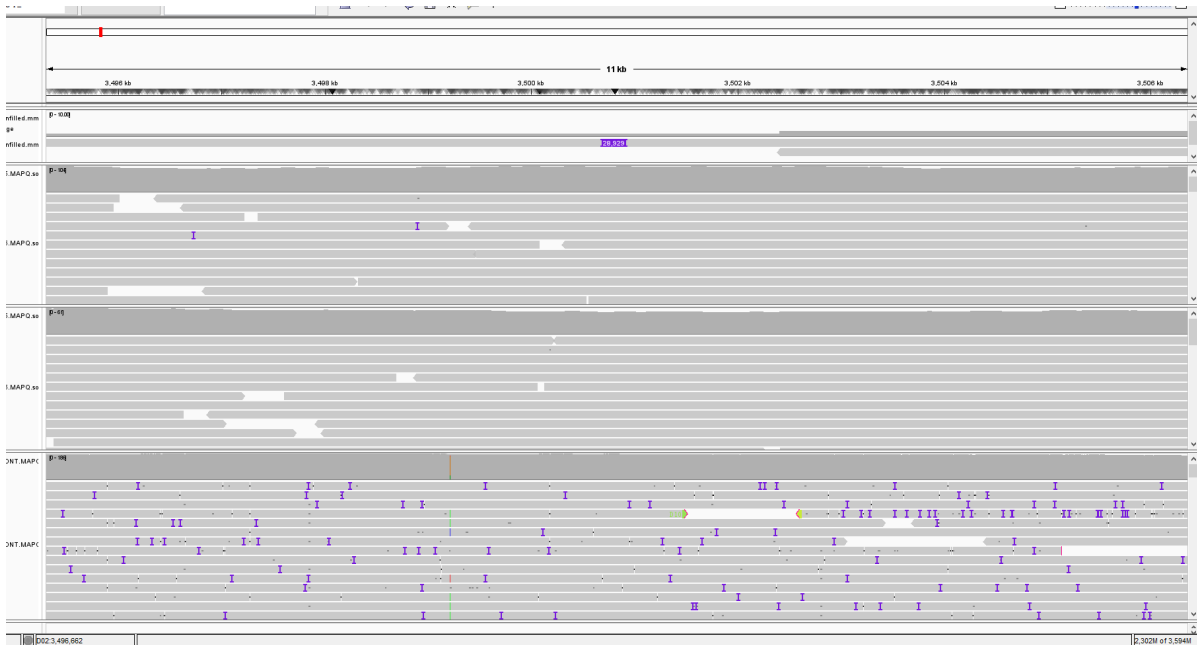


图6 XX gap4 测序reads回帖情况

注：IGV 截图中，从上往下分别为已补洞基因组、补洞前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表6 XX gap4 补洞情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)	Note
XX	28,929	0	gap4

注：

Cut Size (bp)：Gap 填充时从原基因组中 Gap 区域剪切的序列长度（包含 100 bp N）；

Filled Size (bp)：Gap 填充时在原基因组中 Gap 区域插入序列的长度；

Note：Gap 编号。

3 基因组补端粒信息统计

3.1 XX 左侧补端粒后 reads 覆盖情况

补端粒完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看端粒位置的 reads 覆盖情况如下：

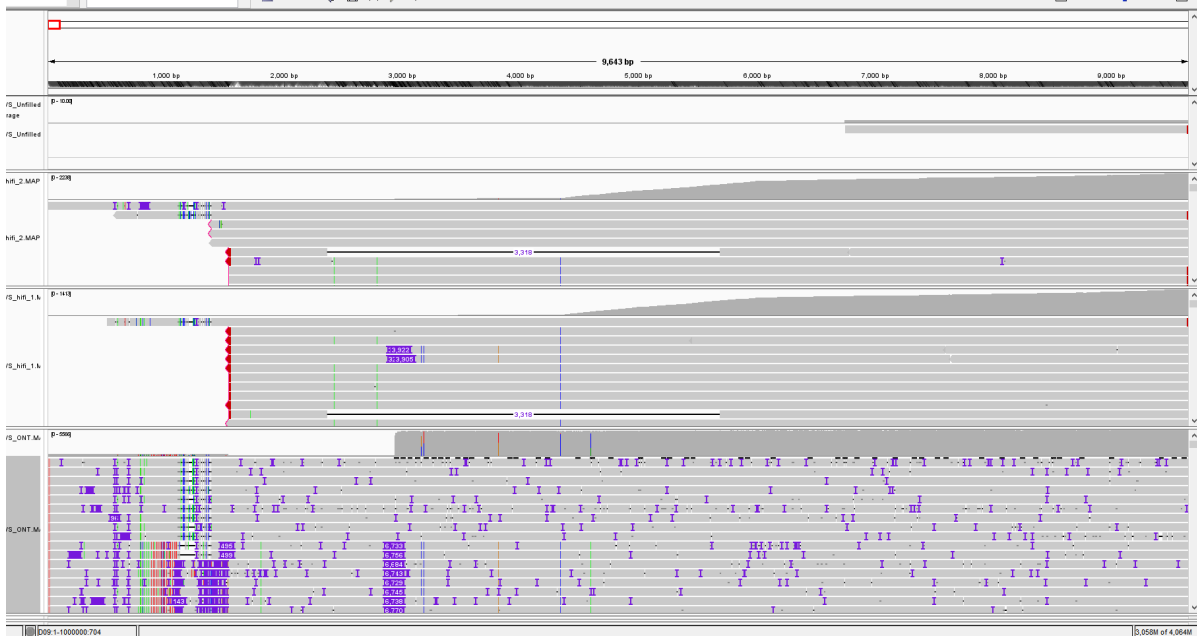


图7 XX 左侧端粒测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补端粒基因组、补端粒前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表7 XX 补端粒情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)
XX	0	5,663

注：

Cut Size (bp)：补端粒时从原基因组中剪切的序列长度；

Filled Size (bp)：补端粒时在原基因组中插入序列的长度；

3.2 XX 右侧补端粒后 reads 覆盖情况

补端粒完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看端粒位置的 reads 覆盖情况如下：

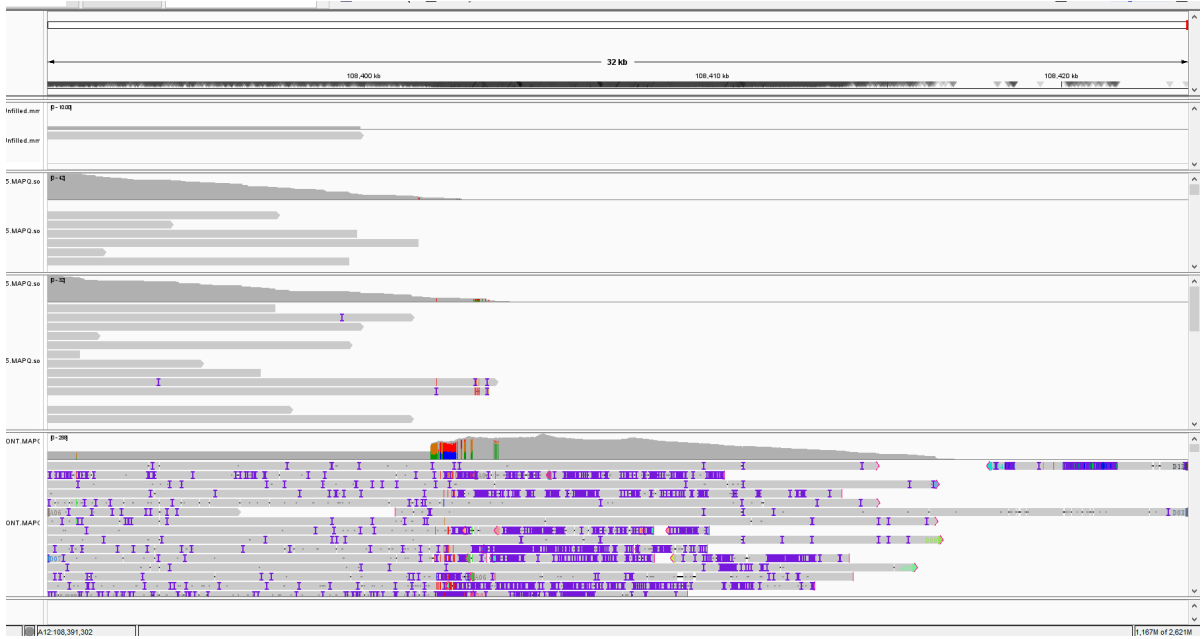


图8 XX 右侧端粒测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补端粒基因组、补端粒前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表8 XX 补端粒情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)
XX	0	23,690

注：

Cut Size (bp)：补端粒时从原基因组中剪切的序列长度；

Filled Size (bp)：补端粒时在原基因组中插入序列的长度；

3.3 XX 左侧补端粒后 reads 覆盖情况

补端粒完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看端粒位置的 reads 覆盖情况如下：

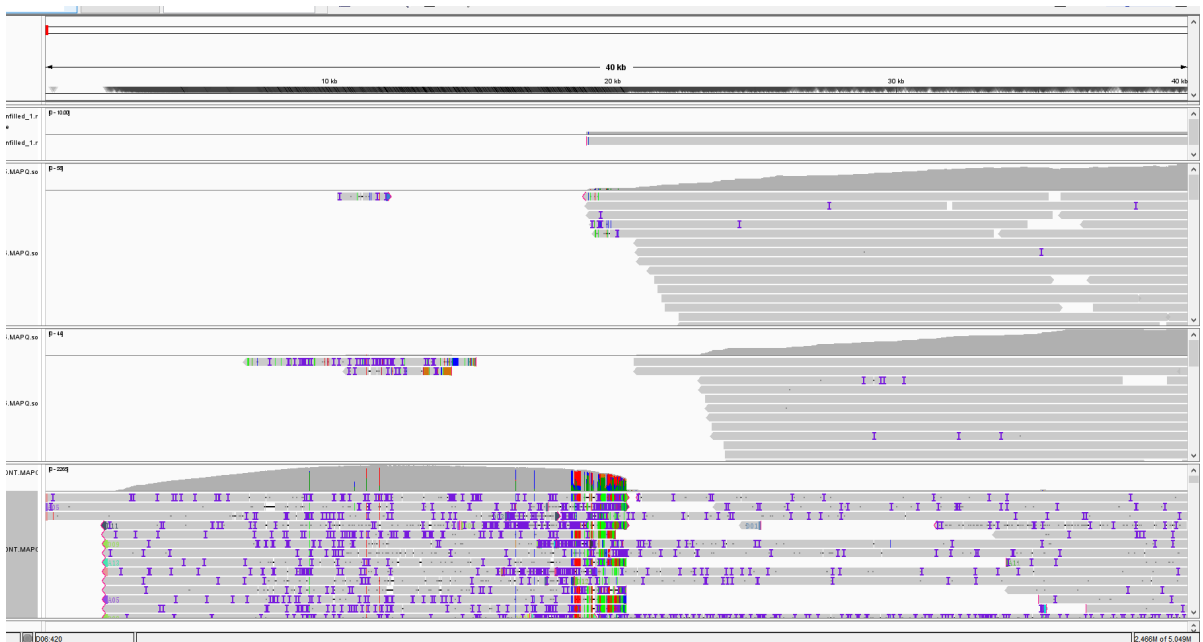


图9 XX 左侧端粒测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补端粒基因组、补端粒前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表9 XX 补端粒情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)
XX	242	19,271

注：

Cut Size (bp)：补端粒时从原基因组中剪切的序列长度；

Filled Size (bp)：补端粒时在原基因组中插入序列的长度；

3.4 XX 右侧补端粒后 reads 覆盖情况

补端粒完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看端粒位置的 reads 覆盖情况如下：

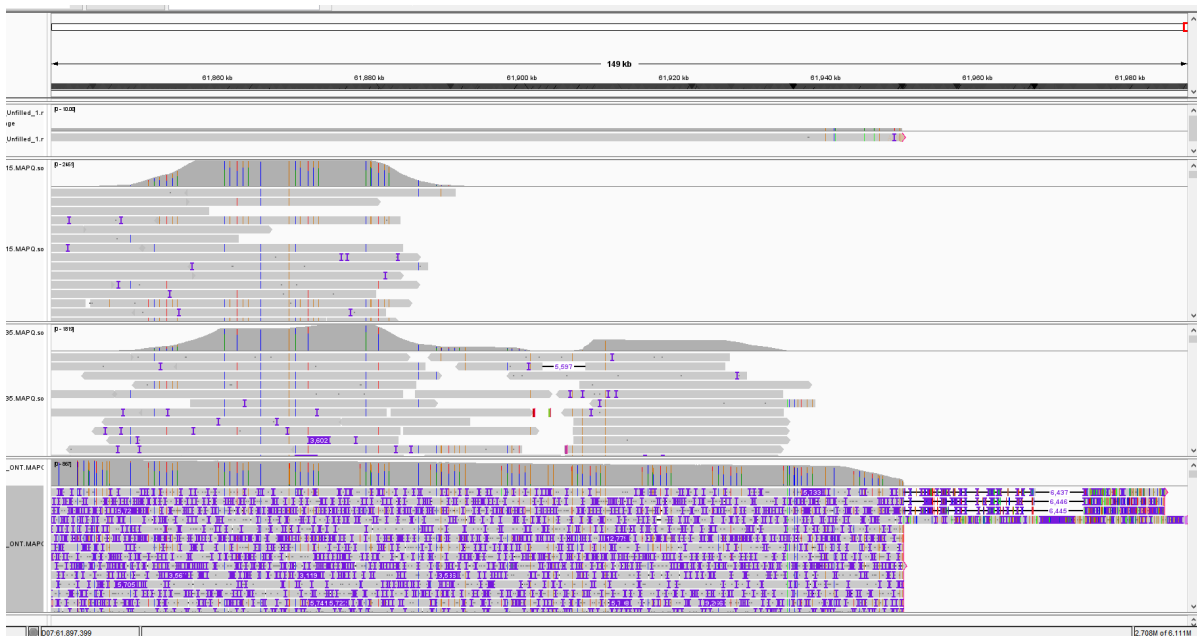


图9 XX 右侧端粒测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补端粒基因组、补端粒前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表9 XX 补端粒情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)
XX	40,996	49,738

注：

Cut Size (bp)：补端粒时从原基因组中剪切的序列长度；

Filled Size (bp)：补端粒时在原基因组中插入序列的长度；

3.5 XX 右侧补端粒后 reads 覆盖情况

补端粒完成后将测序 reads 与基因组序列进行比对，查看端粒位置的 reads 覆盖情况如下：

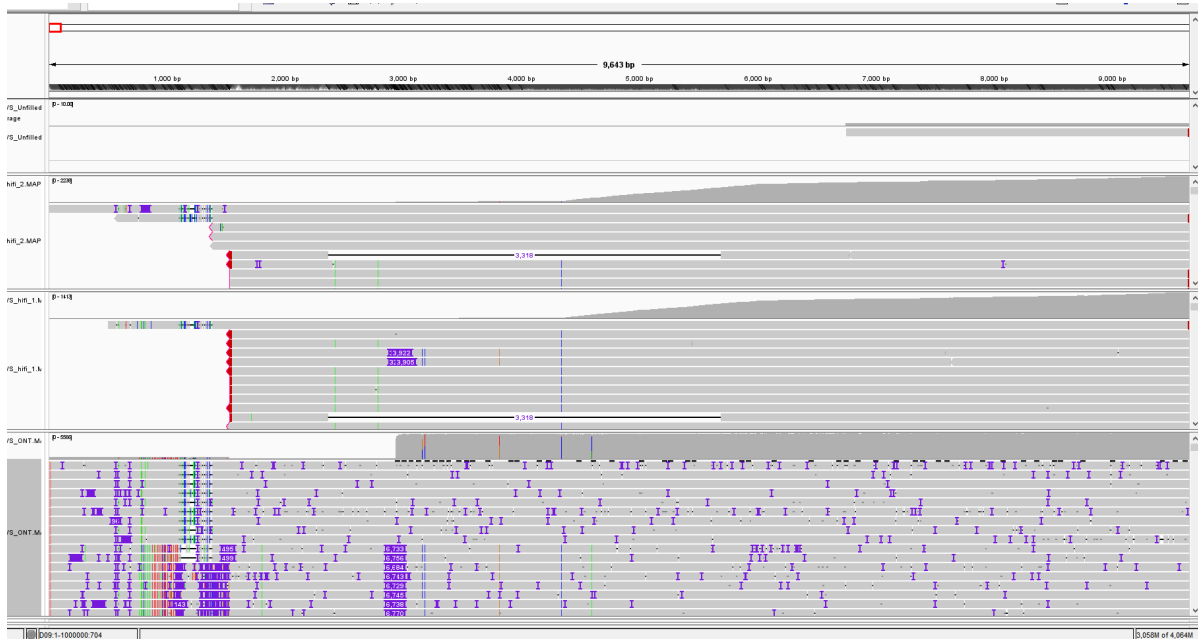


图10 XX 左侧端粒测序reads回帖情况

注：IGV截图中，从上往下分别为已补端粒基因组、补端粒前基因组、HiFi reads、ONT reads。

表10 XX 补端粒情况统计

Assembly Chromosome ID	Cut Size (bp)	Filled Size (bp)
XX	0	6,744

注：

Cut Size (bp)：补端粒时从原基因组中剪切的序列长度；

Filled Size (bp)：补端粒时在原基因组中插入序列的长度；

4 基因组补洞补端粒信息总结

XX 基因组 3 条染色体 (XX、XX、XX) 共有 4 个Gap，分别编号 gap1-gap4，已全部补齐。该基因组5条染色体共缺少5个单端端粒，已全部补齐。补洞补端粒过程中从原基因组上累计剪切 180,281 bp 序列 (包含 400 bp N)，累计填充 105,129 bp 序列，补洞补端粒后的基因组染色体序列大小较补洞补端粒前的基因组染色体序列大小减小 75,152 bp。