华大智造测序平台
产品介绍

MGI Genetic Sequencing Platform

Product Introduction



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

目录 Contents

- 产品概述 Product Overview
- 应用方向 Application Guide
- 生化原理 Biochemical Theory
- 常见问题 Frequently Asked Questions
- 联系我们 Contact Us



MGI 华大智造

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

产品概述

Product Overview









©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

公司背景 Background



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

基因测序仪助推基因组学应用

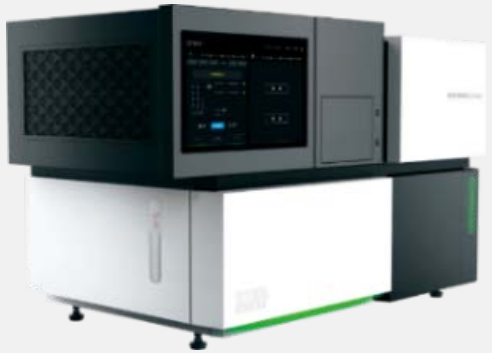




资料来源：杨焕明《基因组学（2016）》

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

产品导览 Tutorials



BGISEQ-500

最大通量
520 Gb
有效reads数
1300 Million
最大读长*
PE100



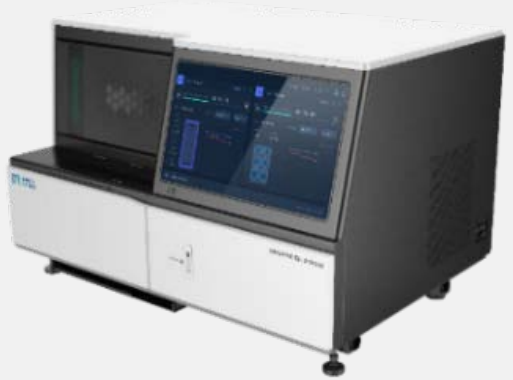
BGISEQ-50

最大通量
8 Gb
有效reads数
160 Million
最大读长
SE50

MGISEQ-200

最大通量
60Gb
有效reads数
300 Million
最大读长
PE100





MGISEQ-2000

最大通量
600Gb
有效reads数
1500 Million
最大读长*
PE100

** BGISEQ-500 和 MGISEQ-2000的最大读长不止于 PE100。*

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved



BGISEQ-500

最大通量

520 Gb

有效reads数

1300 Million

最大读长*

PE100

* *PE150尚未正式发布。*

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

What is BGISEQ-500

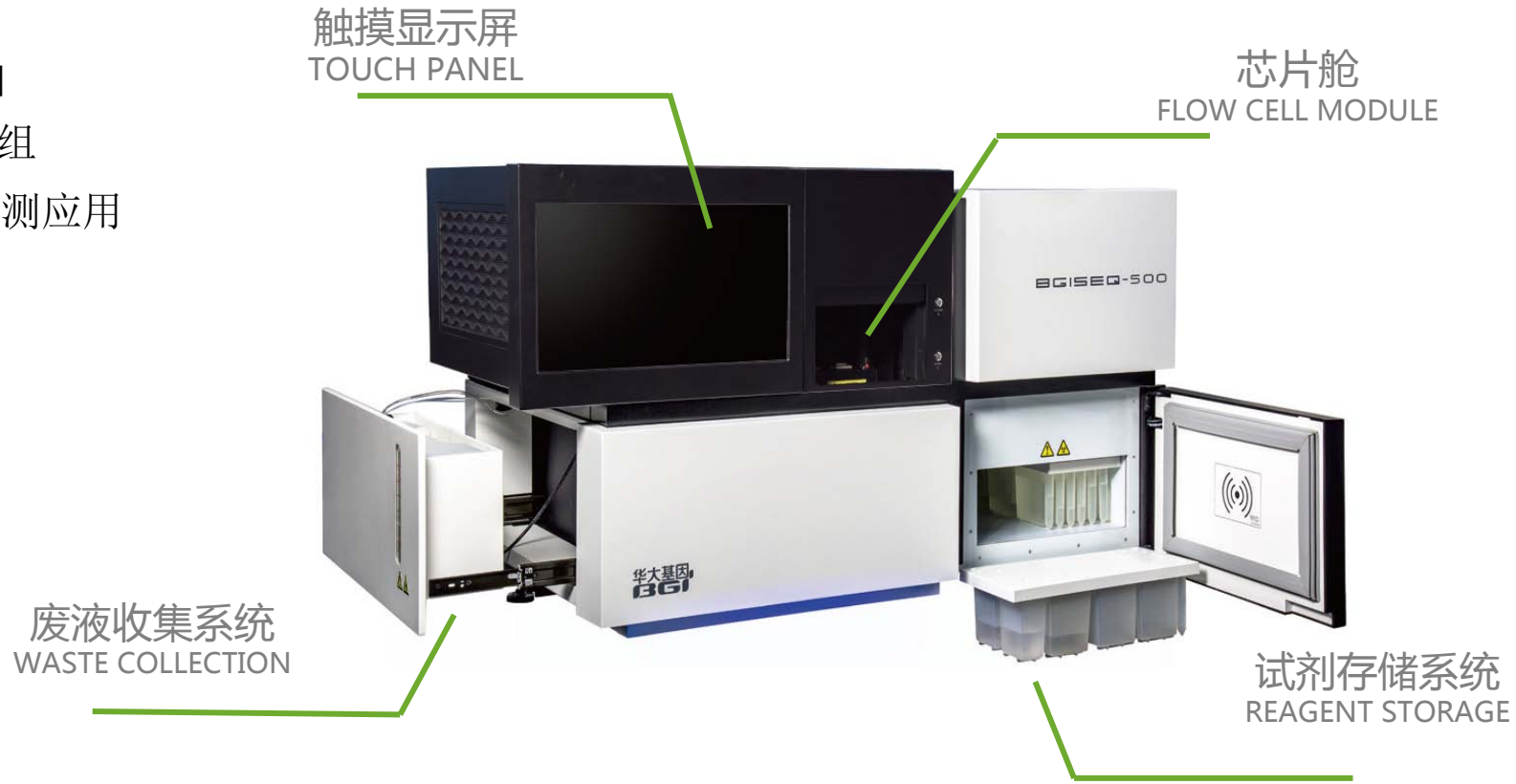


全面，稳健的大中型基因组测序平台

· 2015年10月　ICG-10 全球首发
· 2016年 3 月　开放首个测序应用RNA-Seq
· 2016年 7 月　成功破译裂谷热病毒全基因组
· 2016年 9 月　开放17种遗传性肿瘤基因检测应用
· 2016年11月　demo数据开放测评
· 2017年 7 月　首篇《Cell》见刊

截止至目前，BGISEQ-500：

· 已实现规模化量产
· 累计科研发文**33**篇



备注：国械注准20163402206

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

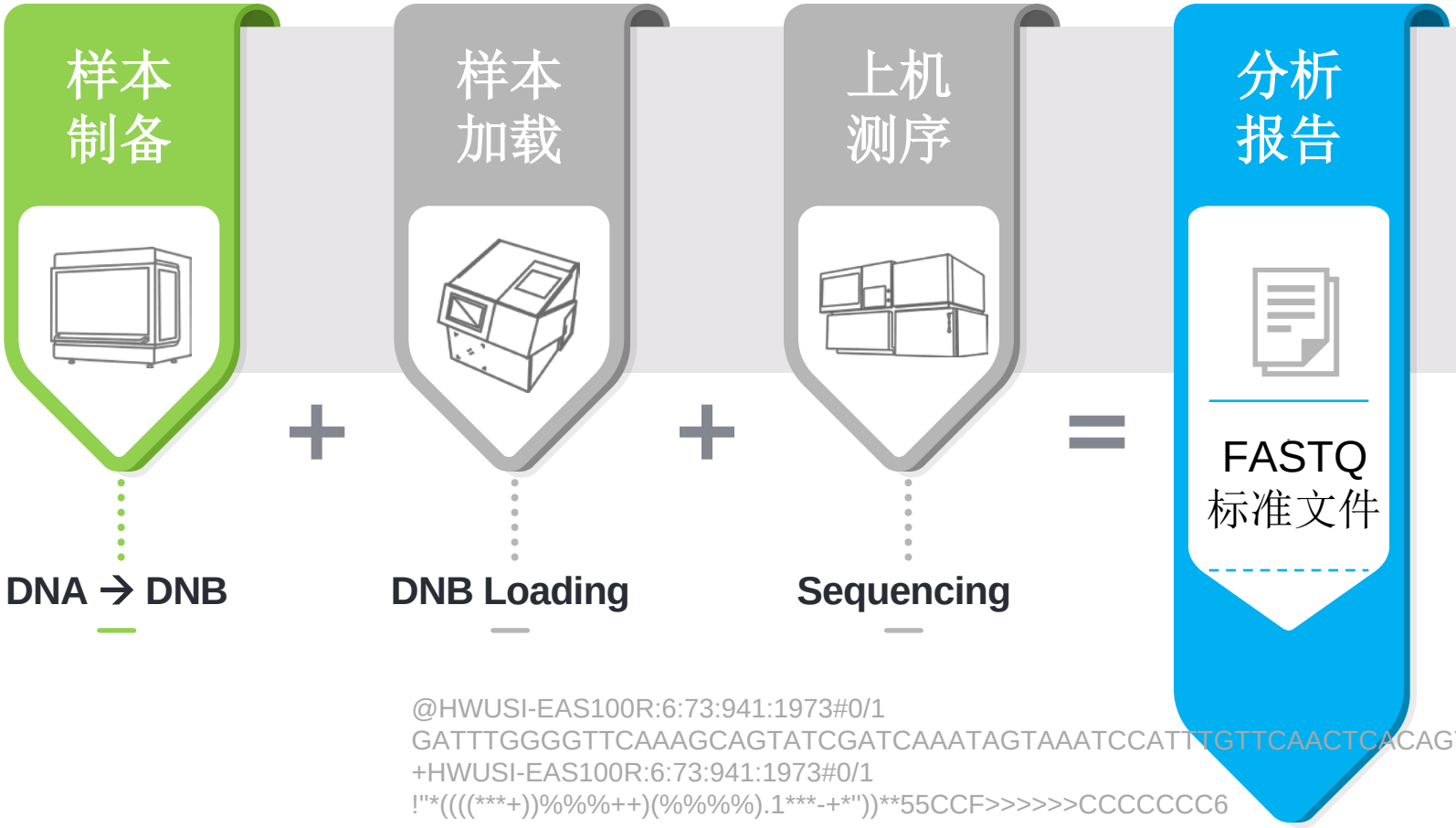
How is BGISEQ-500



· 平台操作门槛 低

· 平台转换成本 低

标准操作流程



@HWUSI-EAS100R:6:73:941:1973#0/1
GATTTGGGGTTCAAAGCAGTATCGATCAAATAGTAAATCCATTTGTTCAACTCACAGTT
+HWUSI-EAS100R:6:73:941:1973#0/1
!''*((((***+))%%%++)(%%%%).1***-+*''))**55CCF>>>>>>CCCCCCC6

备注：FASTQ是一种存储了生物序列(通常是核酸序列)以及相应的质量评价的文本格式。

配套试剂耗材



备注：国械注准20163402206

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Why is BGISEQ-500



BGISEQ-500 运行数据

全面，稳健的大中型基因组测序平台

有效reads数（平均） AVERAGE EFFECTIVE SIGNAL POINT	FCL*1	>1300M	运行时间（平均） RUN TIME	<1-9天 DAY	数据质量* DATA QUALITY	>85% 高于Q30 >85% bases are higher than Q30
	FCL*2	>2600M				

可选读长** READ LENGTH	平均通量 AVERAGE THROUGHPUT		应用方向 APPLICATION GUIDE
	FCL*1	FCL*2	
SE35	45Gb	90Gb	NIPT，PGS
SE50	65Gb	130Gb	RNA-Seq，ChIP-Seq，Small RNA
PE50	130Gb	260Gb	肿瘤检测+
SE100	130Gb	260Gb	遗传性耳聋基因筛查+，HPV检测+
PE100	260Gb	520Gb	全基因组测序(WGS)，全外显子测序(WES)，转录组测序(Transcriptome)

* *高于Q30的碱基百分比是特定标准文库通过整个运行平均所得。This result is performed under BGI-E8 quality control library.*

** *可选读长包括但不仅限于此：SE35仅针对通过临床注检的仪器开放供应，PE150尚未正式发布。The updated version of READ LENGTH will release step by step.*

\+ *仅用于科研。Clinical use is subject to regulatory approval.*

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

MGI
华大智造



BGISEQ-50

最大通量

8 Gb

有效reads数

160 Million

最大读长

SE50

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

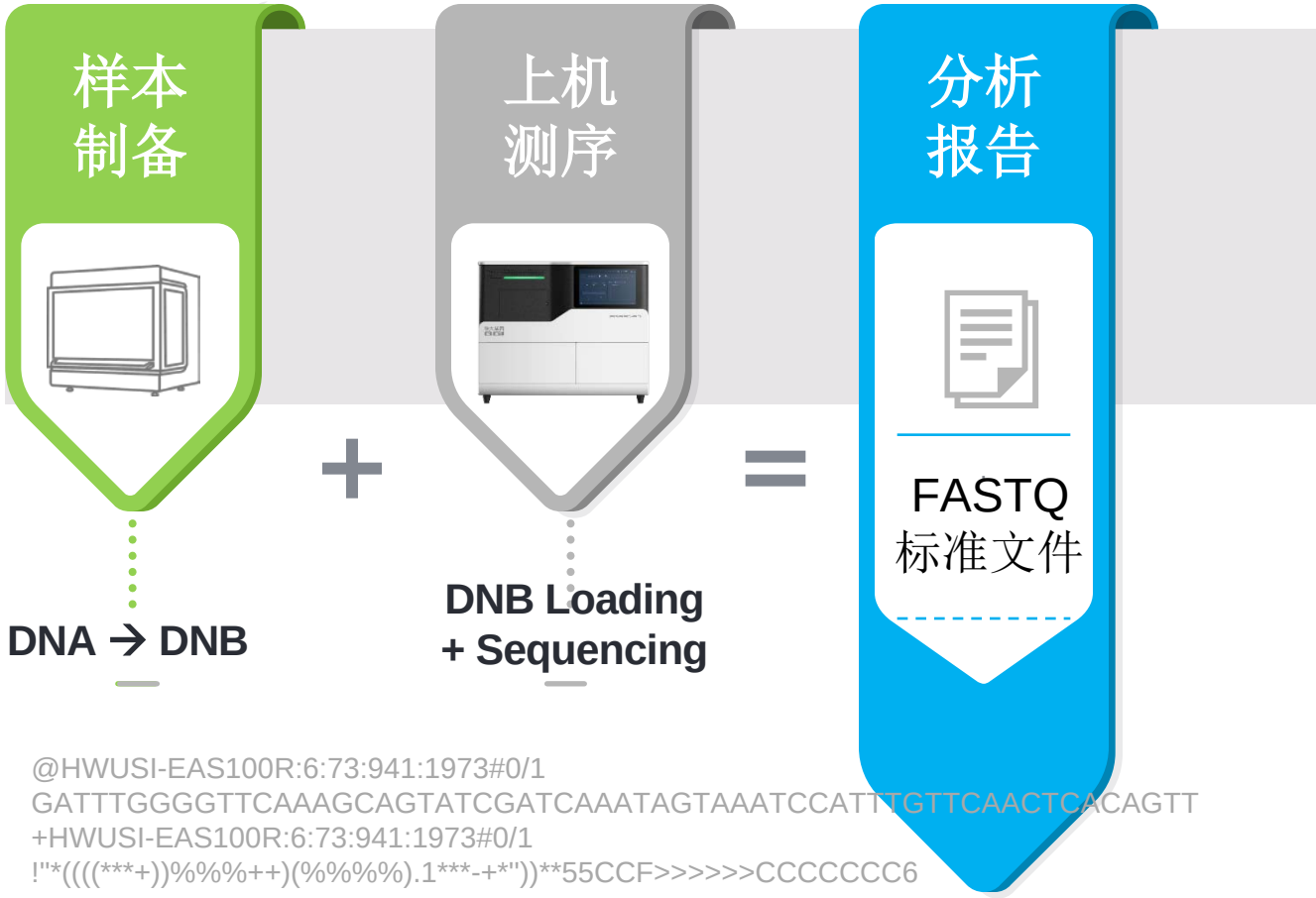
What is BGISEQ-50



专注，快速的小型基因组测序平台

· 2016年11月 ICG-11 全球首发
· 2017年 4 月 入驻国家CDC
· 2018年 2 月 荣膺IF设计大奖





@HWUSI-EAS100R:6:73:941:1973#0/1
GATTTGGGGTTCAAAGCAGTATCGATCAAATAGTAAATCCATTTGTTCAACTCACAGTT
+HWUSI-EAS100R:6:73:941:1973#0/1
!''*((((***+))%%%++)(%%%%).1***-+*''))**55CCF>>>>>>CCCCCCC6

注：FASTQ是一种存储了生物序列(通常是核酸序列)以及相应的质量评价的文本格式。

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Why is BGISEQ-50



BGISEQ-50 运行数据

专注，快速的小型基因组测序平台

有效reads数（平均） AVERAGE EFFECTIVE SIGNAL POINT	>160M	运行时间（平均） RUN TIME	15小时 HOUR	数据质量* DATA QUALITY	>75% 高于Q30 >75% bases are higher than Q30
可选读长 READ LENGTH	SE50		平均通量 AVERAGE THROUGHPUT	8Gb	
应用方向+ APPLICATION GUIDE	应用项目 Detail		样本个数 Samples/RUN	样本起始量 the initial amount	
	NIPT		1-16个	5-10 mL全血	
	PGS		1-16个	1个胚胎滋养层细胞	
	CNV检测		1-4个	50 ng DNA	
	病原快检		1-8个	2 ng DNA	

** 高于Q30的碱基百分比是特定标准文库通过整个运行平均所得。This result is performed under BGI-E8 quality control library.*

+ 仅用于科研。Clinical use is subject to regulatory approval.

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

UPS方案

BGISEQ-50 设备配套3KVA UPS电源								
序号	项目	品牌	型号规格	说明	数量	单位	厂家市场报价(RMB)	小计(RMB)
1	UPS主机	伊顿	9PX1500IRT2U	UPS主机，1500VA/1500W，内置电池，也可外接电池使用输入输出230VAC，机架式3U宽深高mm=440*450*86.5,净重18.9kg	1	台	6345	10735
2	电池包	伊顿	9PXEBM48RT3U	机架式电池包，2U，宽深高mm=440*450*86.5,净重29.8kg	1	个	4390	

应用分析及匹配服务器

服务器选型				
配置	低配应用分析服务器			高配应用分析服务器
型号	DELL Precision 5810	HP 440	HP Z840（标准版）	HP Z840（高配版）
货号	057-000025-00	023-000007-00	057-000057-00	057-000057-00

	软件类型	推荐服务器型号	CPU	内存	服务器+软件（预装软件在服务器上）推荐用此单号下单
主流临床应用	【产前】NIPT	生信分析由股份一体机实现，智造暂时不推广此应用			
	【孕前】PGS	HP Z840（标准版）	Intel Xeon E5-2650v4	128GB	510-000163-00
	【孕前】染色体病	待定			
	【病原】病原感染快速鉴定系统	HP Z840（高配版）	Intel Xeon E5-2650v4	192GB	510-000164-00
	【单菌】单菌NGS快速鉴定系统	HP Z840（标准版）	Intel Xeon E5-2650v4	128GB	510-000165-00

MGI 华大智造

MGISEQ-200

最大通量

60Gb

有效reads数

300 Million

最大读长

PE100



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

What is MGISEQ-200

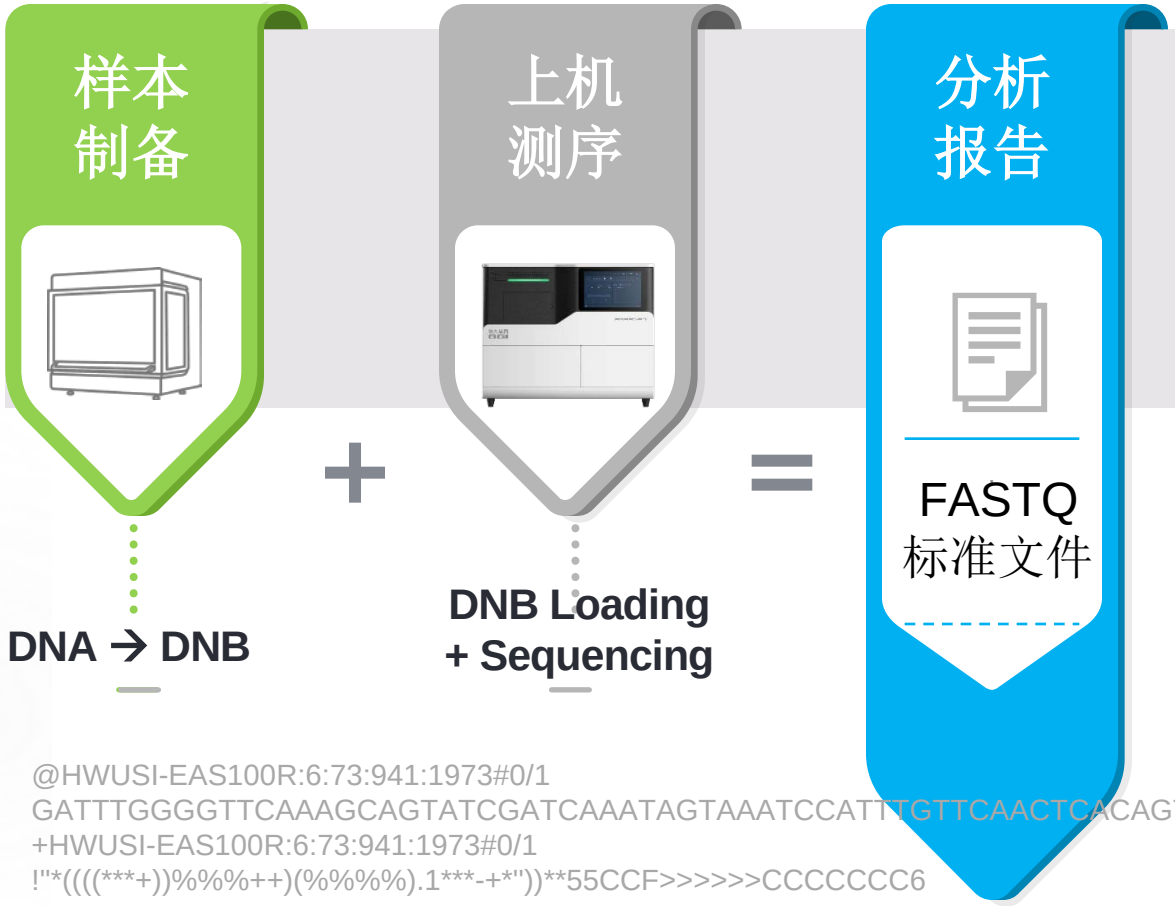


专注，高效的小型基因组测序平台

· 2017年10月 ICG-12 全球首发
· 读长更丰富：SE50, PE50, SE100, PE100, SE200*



* *SE200尚未正式发布。*



注：FASTQ是一种存储了生物序列(通常是核酸序列)以及相应的质量评价的文本格式。

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Why is MGISEQ-200



MGISEQ-200 运行数据

专注，高效的小型基因组测序平台

有效reads数（平均） AVERAGE EFFECTIVE SIGNAL POINT	> 300 M	运行时间（平均） RUN TIME	<48小时 HOUR	数据质量* DATA QUALITY	>75% 高于Q30 >75% bases are higher than Q30
读长 READ LENGTH	数据产量（平均） AVERAGE THROUGHPUT	应用方向 APPLICATION GUIDE			
SE50	15Gb	NIPT，PGS，CNV检测 RNA-Seq，ChIP-Seq，Small RNA，病原快检			
PE50	30Gb	肿瘤检测+			
SE100	30Gb	遗传性耳聋基因筛查+、HPV检测+			
PE100	60Gb	全基因组测序(WGS)，全外显子测序(WES)，转录组测序(Transcriptome)			
SE200**	60Gb	司法鉴定及其他法医基因组测序+			

** 高于Q30的碱基百分比是特定标准文库通过整个运行平均所得。This result is performed under BGI-E8 quality control library.*

*** SE200尚未正式发布。The updated version of READ LENGTH will release step by step.*

+ 仅用于科研。Clinical use is subject to regulatory approval.

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Why is MGISEQ-200

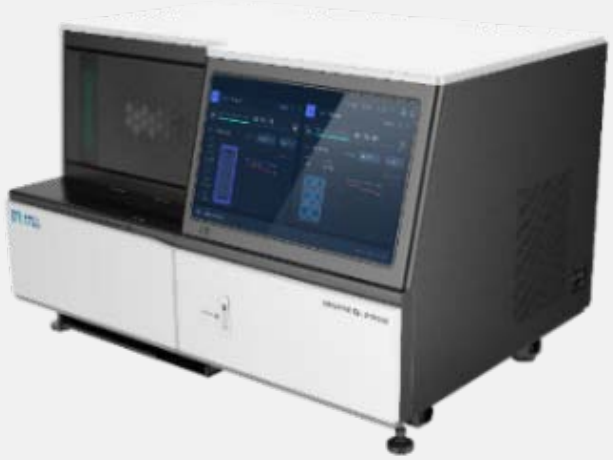




测序速度快：PE100（48H）；
自动化程度高：操作简单，还有系统化解决方案，整合了信息化方案；
配套仪器和试剂全：自动化样本制备系统 + 实验室设备（打断仪等）+；自主研发国产单酶；成套成体系的试剂盒
广泛的应用领域：医学临床（PE100），科研(PE100)，司法（SE200)，农业（PE50以上）

MiSeq 和MiniSeq 适合做科研；MiSeq可以做司法；但不适用于医学临床，快速检测场景，医学临床的话单个样本成本很高
Proton适合做医学临床NIFTY，也可以做司法相关，但不适用于高通量的科研应用，或者需要双端测序的场景
-MGSEQ-200有跨场景应用的优势

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved



MGISEQ-2000

最大通量

600Gb

有效reads数

1500 Million

最大读长*

PE100

* *PE150尚未正式发布。*

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

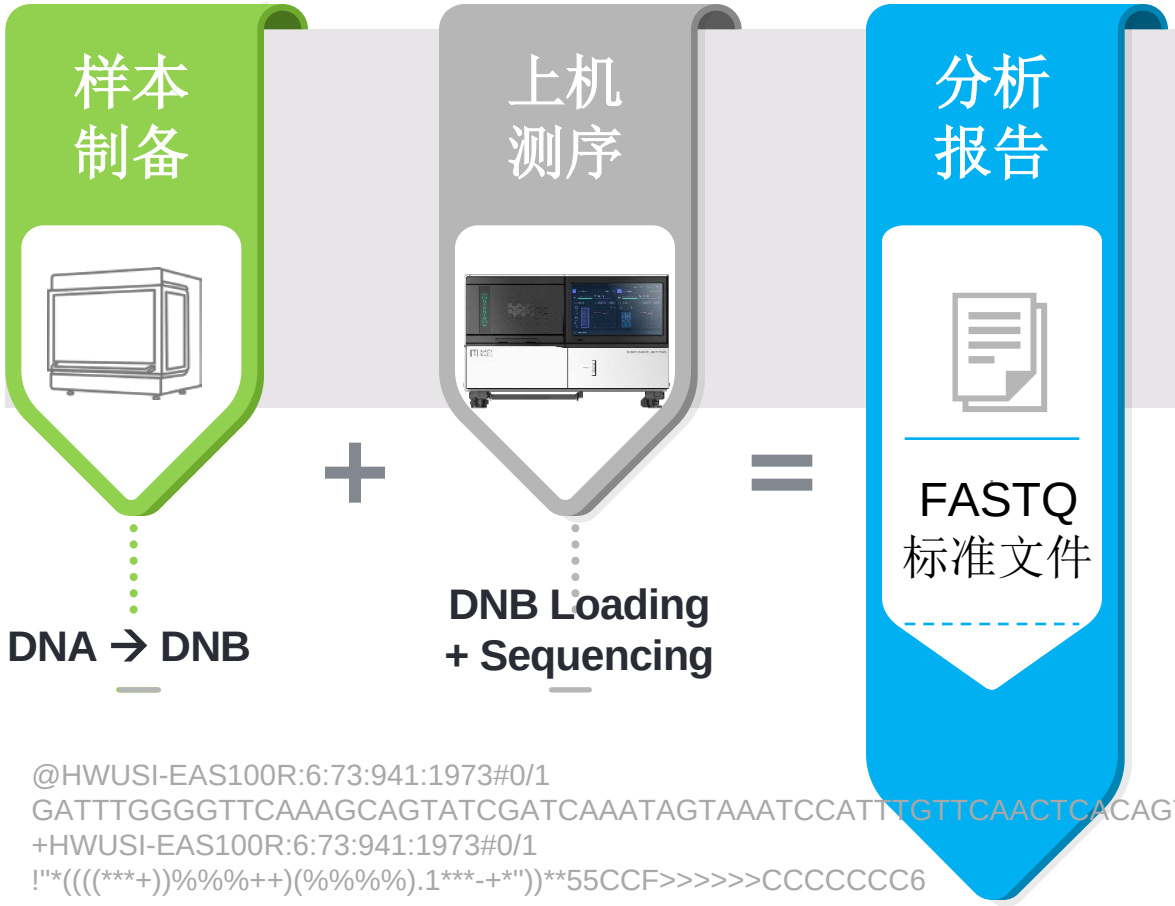
What is MGISEQ-2000



全面，灵活的大中型基因组测序平台

· 2017年10月 ICG-12 全球首发
· 功能更强大：
  - 读长：SE50 SE100 PE50 PE100 **PE150 SE300**
  - 通量：**18.75-900Gb**（理论覆盖值）
  - 时间：1-3天，**满负荷PE100仅需48h**
  - 质量：>85% 高于Q30






```
@HWUSI-EAS100R:6:73:941:1973#0/1
GATTTGGGGTTCAAAGCAGTATCGATCAAATAGTAAATCCATTTGTTCAACTCACAGTT
+HWUSI-EAS100R:6:73:941:1973#0/1
!''*((((***+))%%%++)(%%%%).1***-+*''))**55CCF>>>>>>CCCCCCC6
```

注：FASTQ是一种存储了生物序列(通常是核酸序列)以及相应的质量评价的文本格式。

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Why is MGISEQ-2000



MGISEQ-2000 运行数据

全面，灵活的大中型基因组测序平台

有效reads数 AVERAGE EFFECTIVE SIGNAL POINT	FCS*1	>375M	FCL*1	>1500M	数据质量* DATA QUALITY	>85% 高于Q30 >85% bases are higher than Q30
	FCS*2	>750M	FCL*2	>3000M		

可选读长 READ LENGTH	平均通量/Gb AVERAGE THROUGHPUT				应用方向 APPLICATION GUIDE
	FCS*1	FCS*2	FCL*1	FCL*2	
SE50	18.75	37.5	75	150	NIPT，PGS，RNA-Seq，ChIP-Seq，Small RNA
PE50	37.5	75	150	300	肿瘤检测+
SE100	37.5	75	150	300	遗传性耳聋基因筛查+、HPV检测+
PE100	75	150	300	600	全基因组测序(WGS)，全外显子测序(WES)，转录组测序(Transcriptome)
PE150**	112.5	225	450	900	全基因组测序(WGS)，全外显子测序(WES)，转录组测序(Transcriptome)
SE300**	112.5	225	450	900	司法鉴定及其他法医基因组测序+

** 高于Q30的碱基百分比是特定标准文库通过整个运行平均所得。This result is performed under BGI-E8 quality control library.*

*** PE150, SE300尚未正式发布。The updated version of READ LENGTH will release step by step.*

+ 仅用于科研。Clinical use is subject to regulatory approval.

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Why is MGISEQ-2000





“双低”：低购机成本，低运行成本，未来测序成本8$/G，购机价格 为同等档次测序仪1/2-2/3价格区间）

测序速度快:PE100（48H）；

自动化程度高，操作简单，还有系统化解决方案，整合了信息化方案；可选外置DNB Loader

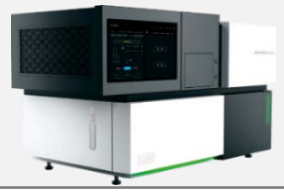
配套仪器和试剂全：自动化样本制备系统 + 实验室设备（打断仪等）+；自主研发国产单酶；成套成体系的试剂盒

广泛的应用领域：医学临床（PE100, PE150），科研(PE100, PE150, SE300以上)，司法（SE400)，农业（PE50以上）

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

产品回顾 Review

产品信息*++					
产品型号	BGISEQ-50	MGISEQ-200	BGISEQ-500	MGISEQ-2000	
产品特点	**快速**	**高效**	**稳健**	**灵活**	
最强应用	**病原快检、NIPT、PGS及CNV检测**	**靶向DNA和RNA、微生物测序**	**靶向DNA和RNA、表观、全基因组测序，以及临床应用**	**全基因组、外显子组、转录组测序，以及更多**	
芯片类型	FCS	FCS	FCL	**FCS**	**FCL**
Lane/芯片++	1 lane	1 lane	2 lane	2 lane	4 lane
运行模式	小通量	中通量	大通量	中通量	大通量
最大通量/RUN	**8Gb**	**60Gb**	**520Gb**	**150Gb**	**600Gb**
有效reads数/芯片	>160M	>300M	>1300M	>375M	>1500M
平均运行时间	**<15小时**	<48小时	<1-9天	<48小时	
最小读长	SE50	SE50	**SE35**	SE50	
最大读长	SE50	**PE100**	PE100	PE100	

* *可选读长包括但不仅限于此：SE35仅针对通过临床注检的仪器开放供应，PE150尚未正式发布。The updated version of READ LENGTH will release step by step.*

\+ *仅用于科研。Clinical use is subject to regulatory approval.*

++*不同类型的芯片，设置有不同大小的lane通道；每个lane可以测一个文库或多样本的混合文库。*

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

仪器和试剂价格分析

机型	报价	中标价	报价单G成本（不含税）
MGISEQ-2000	200万人民币	N/A	53元（PE100)
HiSeq4000	90万美金	72万美金	118元（PE150)
HiSeq2000	…	…	308元（PE100)
HiSeq2500	69万美金	…	320元（PE100)
HiSeq3000	74万美金	502万人名币	…
NextSeq500	25万美金	210-336万人民币	277元（PE150)

机型	报价	中标价	报价单G成本（不含税）
MGISEQ-200	100万人民币	N/A	166元（PE100)
MiSeq	9.9万美金	119-220万人民币	781元（PE150)
MiniSeq	4.95万美金	80万人民币以上	233美金
Proton	14.9万美金/370万人民币	184-278万人民币	…
Ion S5 XL	6.5万美金	128-320万人民币	93美金

应用方向

Application Guide



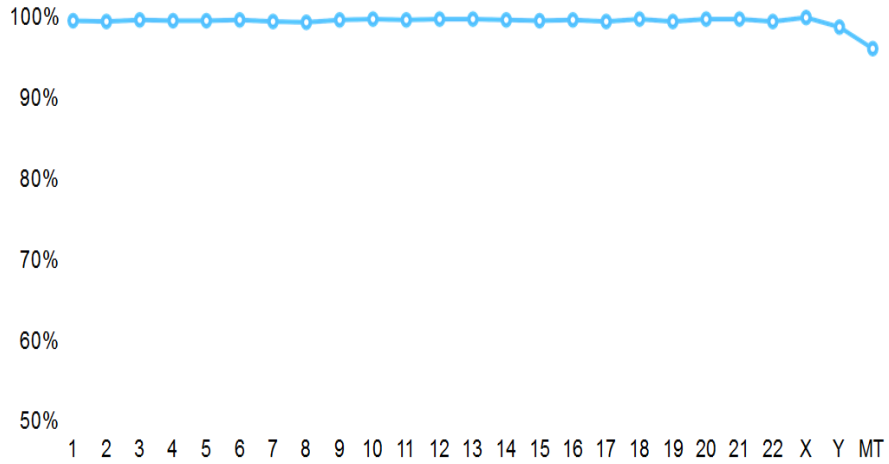
©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

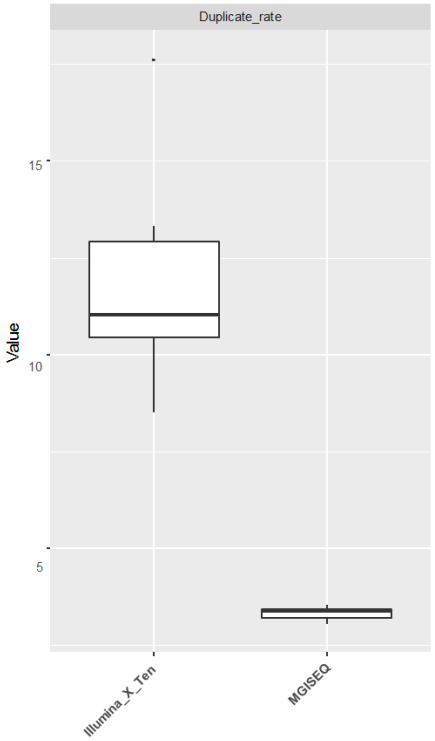
全基因组测序

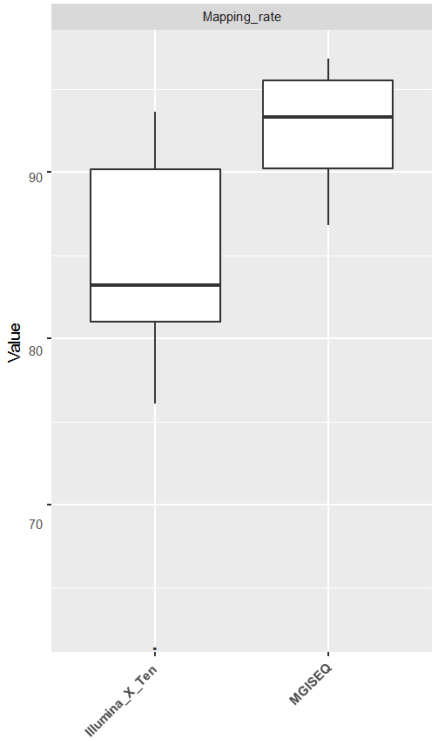


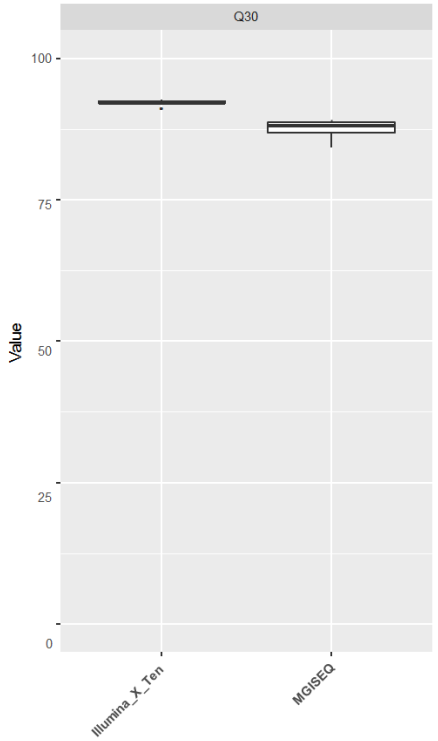
30X Whole Genome Sequencing on MGISEQ VS. HiSeq X Ten

DNA Genotek & Sentieon & GATK









测序类型：PE100

数据来源：Wegene，2017年10月

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

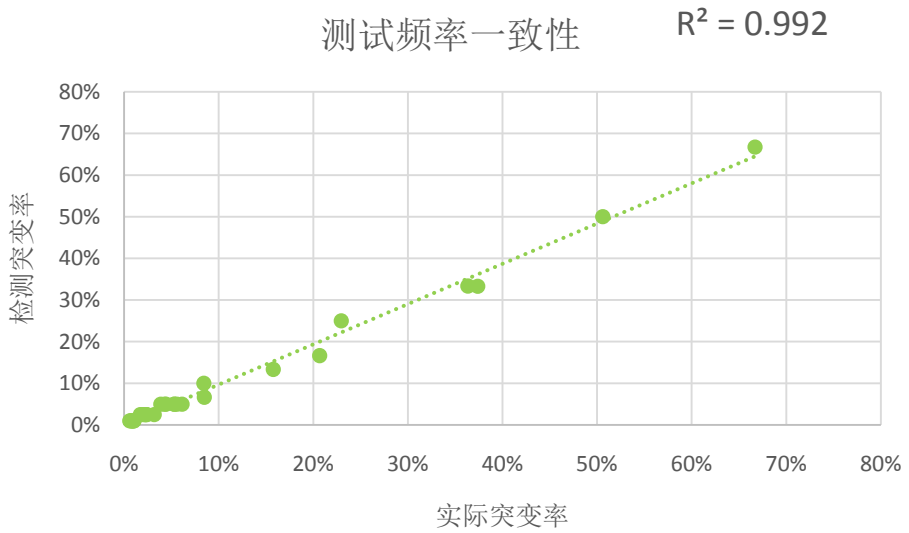
肺癌靶向基因检测



- 建库策略Sample Prep：Multiplex PCR
- 测序类型 Sequencing kit：PE50
- 全检测流程TAT：3天

检测基因 Test gene	靶向药物 Drug
EGFR/HER2	吉非替尼、厄罗替尼、埃克替尼、阿法替尼、奥希替尼、曲妥珠单抗
ALK	克唑替尼、艾乐替尼、色瑞替尼、卡博替尼
BRAF	威罗菲尼、达拉菲尼、曲美替尼
KRAS/NRAS	曲美替尼、司美替尼、安卓奎诺尔、Binimetinib、PD-0325901
PIK3CA/PTEN	依维莫司、替西罗莫司、Buparlisib、Alpelisib、LY3023414、PX-866
AKT	MK-2206
FGFR1/FGFR3/DDR2/	伊马替尼、尼洛替尼、达沙替尼、普纳替尼
TP53	APR-246、Kevetrin、Alisertib、MK-1775

样品Sample	Sample 1	Sample 2
Mapped rate	99.84%	99.52%
On target reads%	99.54%	99.14%
Average depth on target	49045	51946
Target covered with at least 100x	98.2%	99.12%



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

META基因组测序



- 建库策略Sample Prep：Meta
- 测序类型 Sequencing kit：SE100
- 全检测流程TAT：2天

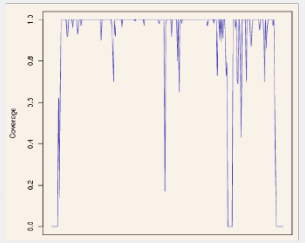
建库策略 Sample Prep: Meta
测序类型 Sequencing kit: SE100
全检测流程 TAT: 2 days



DNA & RNA Sample Prep → MGISEQ-200 SE100 → Data Analysis → PCR

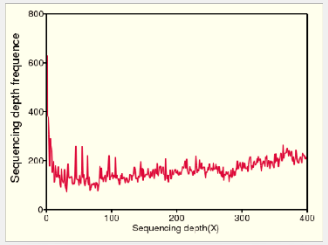
排名 NO.	病原名称 Name	DNA reads	DNA rate	RNA reads	RNA rate
1	口疮病毒 Orf_virus	358593	64.20%	11311	44.00%
2	假牛痘病毒 Pseudocowpox_virus	26658	4.80%	650	2.50%
3	枯草芽孢杆菌 Bacillus_subtilis	3130	0.60%	518	2.00%
4	铜绿假单胞菌 Pseudomonas_aeruginosa	2011	0.40%	217	0.80%
5	金黄色葡萄球菌 Staphylococcus_aureus	1158	0.20%	220	0.90%

Fig1. Average coverage of virus genome



Coverage87.6%

Fig2. Average sequencing depth of Virus genome



Average Depth 200X

· 病毒基因组平均覆盖度87.6%
· 病毒基因组测序深度200X
· 与PCR结果一致，确诊

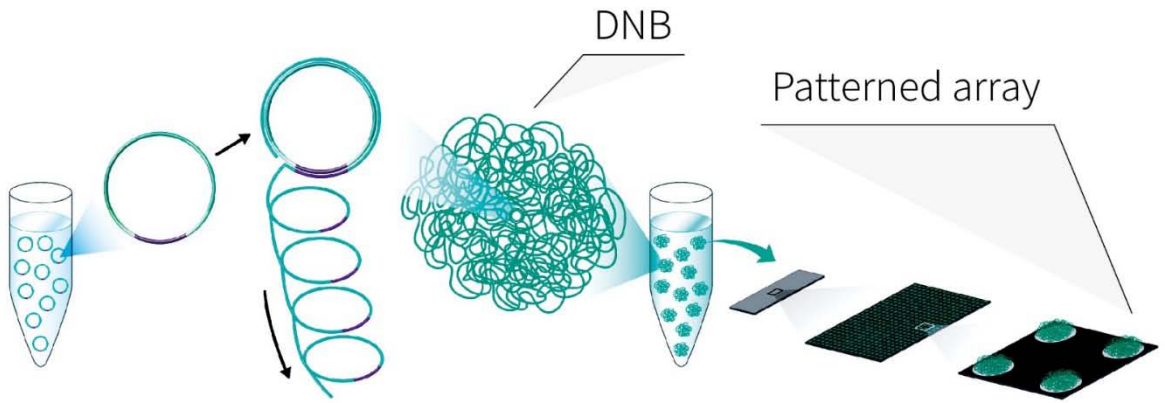
某农场山羊发生不明病原的感染，主要症状为口唇出现脓包并结痂

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

生化原理

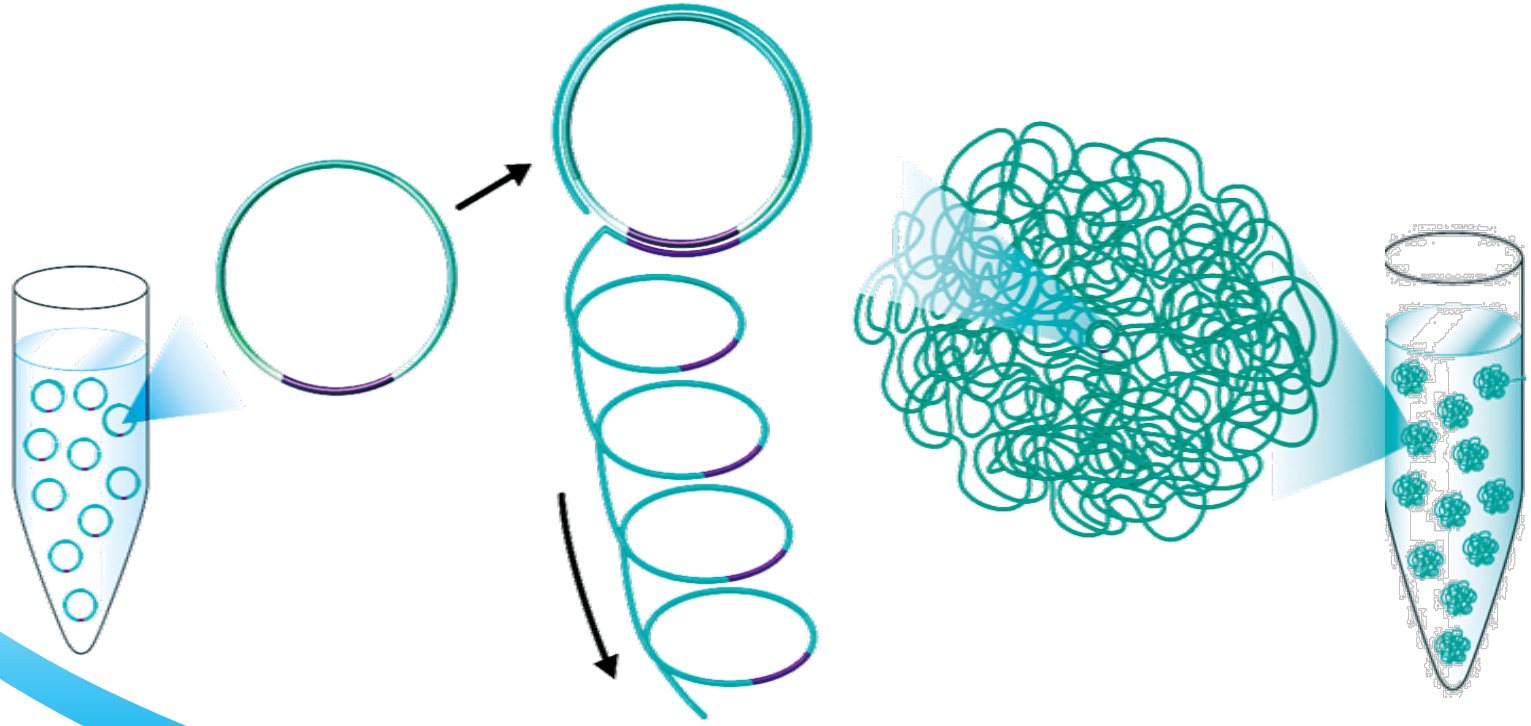
Biochemical Theory



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

DNB制备
Make DNA Nanoballs (DNB)

- ✓ 利用DNA纳米球增加待测DNA拷贝数，增强信号强度 => 提高测序准确度
- ✓ 基于DNB的扩增错误不会发生累积，累计错误率为0 => 保证测序准确度



300-500 copies

Linear amplific -ation

0 errors accumul -ation

Low PCR bias

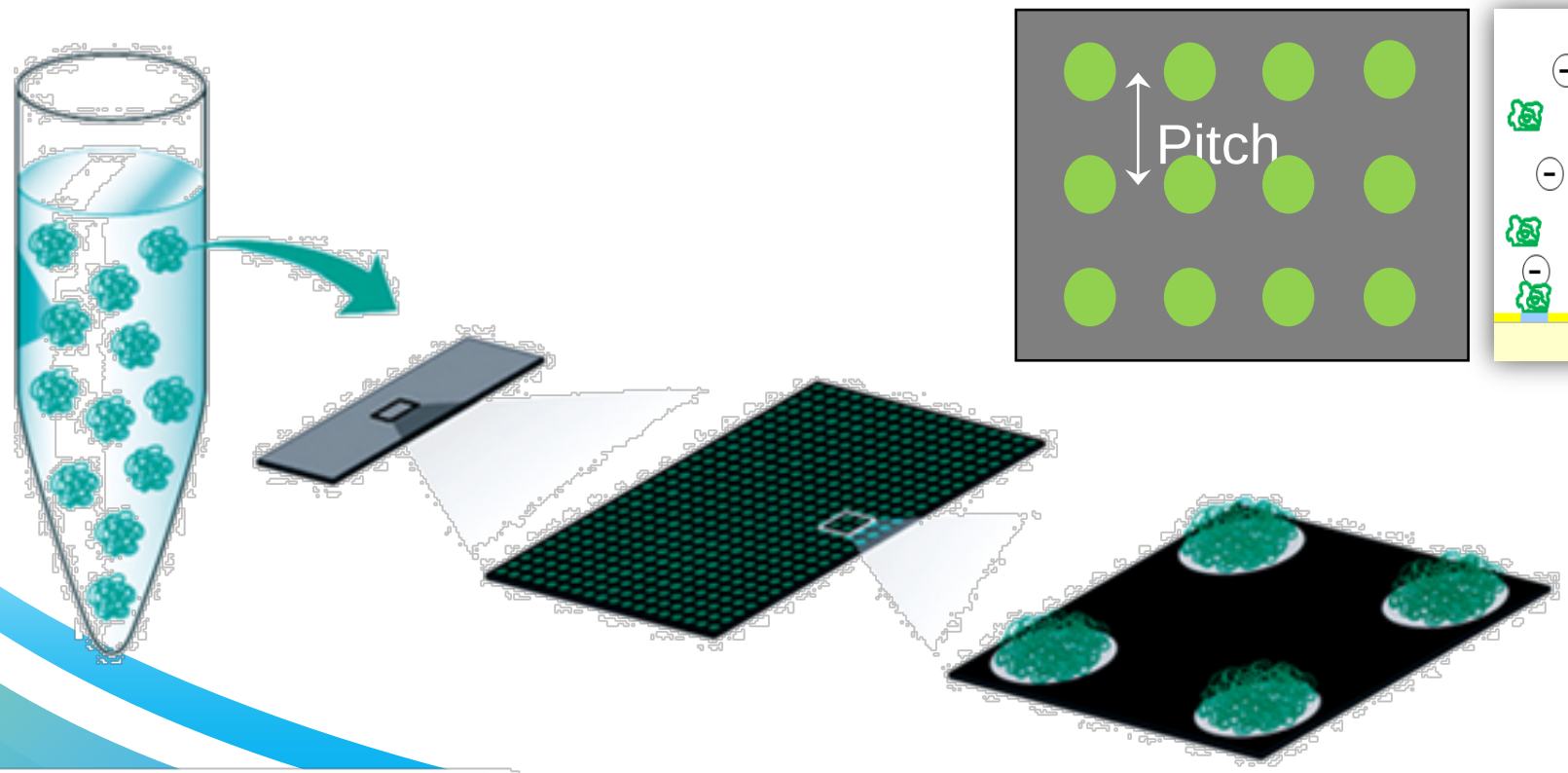
No overload

MGI 华大智造

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

DNB加载
DNA Nanoballs (DNB) Loading

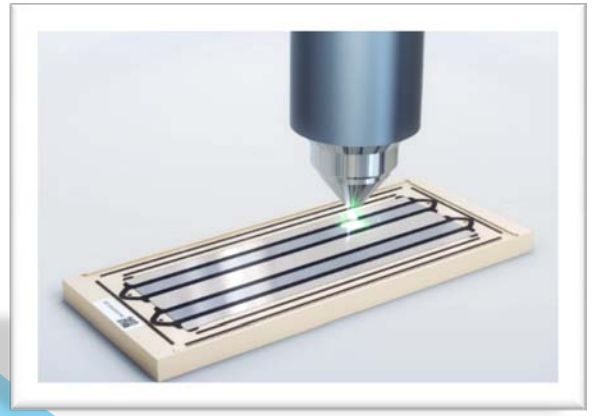
- ✓ 阵列式芯片，有效信号点排布阵列化(Patterned Array)，信号成像效率高
- ✓ 每个位点吸附一个DNB ，信号均匀且密度高，测序准确度高



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

cPAS测序
联合探针锚定聚合(combinatorial Probe Anchor Synthesis)

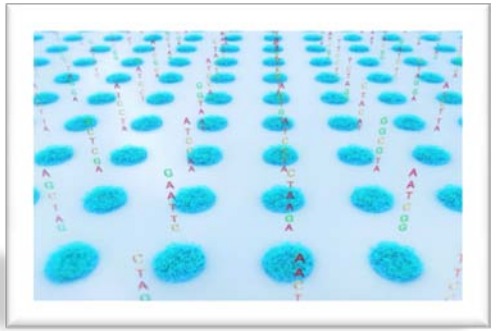
- ✓ DNA分子锚与荧光探针在DNB上进行聚合，确保了碱基错误率低至0.0001%
- ✓ 提高数据获得效率，能在短时间内获得比其他NGS测序技术更大的数据量



2 采图



Base-calling 3



1 前处理

数据分析 4

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

常见问题

Frequently Asked Questions

- 仪器产品及其应用
- 应用及其所需试剂
- 应用及其数据分析
- 整体解决方案
- 服务与支持

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

应用及其所需试剂



基础科研		基础医学	
DNA水平	**MGIEasy DNA文库制备试剂盒** **MGIEasy DNA文库快速制备试剂盒** 规格：16rxn 读长：PE100 数据量：视物种基因组大小而定 **外显子组捕获V4通用试剂盒** 规格：16rxn 捕获区域大小：59Mb **MGIEasy 外显子组文库制备试剂盒** **MGIEasy 外显子组快速文库制备试剂盒** 规格：16rxn 读长：PE100 数据量：15Gb Data	生育健康	• **MGICare 单细胞染色体拷贝数变异检测试剂盒** 规格：48rxn 读长：SE35 数据量：10Mb reads • **MGICare 胚胎植入前单基因遗传病检测试剂盒** 规格：48rxn 读长：PE100 数据量：TBD • **MGICare 染色体拷贝数变异检测试剂盒** 规格：16/96rxn 读长：SE35 数据量：35Mb Reads
RNA水平	**MGIEasy mRNA文库制备试剂盒** 规格：32rxn 读长：SE50/PE100 数据量：25Mb reads（SE50）或8Gb Data（PE100） **MGIEasy Small RNA文库制备试剂盒** 规格：32rxn 读长：SE50 数据量：40Mb reads	肿瘤防控	· **MGICare 肿瘤基因突变检测试剂盒** 规格：16rxn 读长：PE100 数据量：2 Mb Reads · **MGICare 乳腺癌易感基因BRCA1&2基因检测试剂盒** 规格：16rxn 读长：TBD 数据量：TBD · **MGICare 肺癌ctDNA检测试剂盒** 规格：TBD 读长：TBD 数据量：TBD
表观水平	MGIEasy ChIP-Seq文库制备试剂盒 规格：32rxn 读长：SE50 数据量：30Mb reads	感染相关	· **MGIEasy 血浆游离DNA文库制备试剂盒** 规格：48rxn 读长：SE50 数据量：1Gb Data
开放接头	**MGIEasy 环化模块** 规格：16rxn		

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

应用及其数据分析

ZLIMS

ZLIMS解决方案



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

整体解决方案

病原感染
快速鉴定

适用范围：医院、疾控、疫病、出入境，针对不明原因感染的广谱病原微生物筛查。

Meta
核酸提取

单病原体
核酸提取

单病原体
鉴定分析

适用范围：进行血清型鉴定、溯源进化、并结合耐药鉴定、毒力基因鉴定进行疫情爆发预测等功能。



小通量速检

DNA&RNA
文库制备

大通量低成本





活跃表达病原
鉴定分析

微生物
全面鉴定

分型 毒力
耐药 溯源

备注：以病原微生物基因检测为例

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

服务与支持

- **标准化实验室构建指导**





- **标准化平台运行测试与指导**

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

已发表文章



©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

Demo数据开放测评

BGISEQ-500 PE100 Demo Data

Transcriptome:
http://www.ebi.ac.uk/ena/data/view/PRJEB19428
Sample: UHRR（Universal Human Reference RNA）

Whole Exome:
http://www.ebi.ac.uk/ena/data/view/PRJEB19426
Sample: (Genome in a Bottle) Human DNA- NA12878

Whole Genome:
http://www.ebi.ac.uk/ena/data/view/PRJEB19427
Sample: (Genome in a Bottle) Human DNA- NA12878

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

产品图集



基因测序仪
BGISEQ-500



基因测序仪
BGISEQ-50



基因测序仪
MGISEQ-200



基因测序仪
MGISEQ-2000



远程超声诊断系统
MGIUS-R3



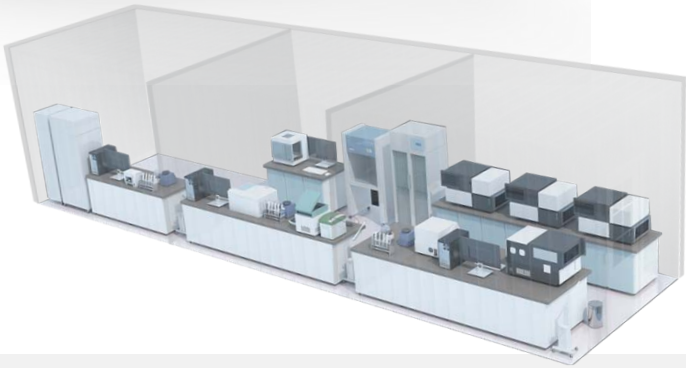
模块化NGS工作站
MGIFLP



循环肿瘤细胞分离仪
MGICTC-100



样本制备仪
MGISP-100



NGS标准实验室

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved

MGI 华大智造

Thank You

联系我们
深圳华大智造科技有限公司
地址：深圳市盐田区北山工业区综合楼，518083
邮箱：MGI-service@genomics.cn
网址：www.mgitech.cn
电话：*4000-966-988*

©2017 MGI-Shenzhen All Rights Reserved