



# ECCFP: 一种基于连续full pass适用于长读长测序数据的eccDNA生物信息学鉴定方法

李旺<sup>1,2#</sup>, 苗碧元<sup>1,3#</sup>, 张俊<sup>1#</sup>, 曾庆松<sup>1#</sup>, 张堂轩<sup>1#</sup>, 吴泽童<sup>1</sup>, 宋于生<sup>4</sup>, 李梦婷<sup>5</sup>, 郭立淥<sup>6</sup>, 罗娟<sup>3</sup>, 徐景祥<sup>3</sup>, 刘天亮<sup>7</sup>, 陈实富<sup>7</sup>, 辜嘉<sup>8</sup>, 万绍贵<sup>1\*</sup>

<sup>1</sup>赣南医科大学基因组学与精准医学研究所

<sup>2</sup>赣南医科大学医学信息工程学院

<sup>3</sup>赣南医科大学基础医学院

<sup>4</sup>南方医科大学南方医院赣州医院（赣州市人民医院）介入放射科

<sup>5</sup>南昌大学一附院江西省临床医学科学研究所

<sup>6</sup>西安电子科技大学计算机科学与技术学院

<sup>7</sup>赣南医科大学医学技术学LifeX研究所

<sup>8</sup>澳门城市大学数据科学学院



Wang Li, Biyuan Miao, Jun Zhang, Qingsong Zeng, Tangxuan Zhang, Zetong Wu, Yusheng Song, et al. 2026.  
ECCFP: a consecutive full pass based bioinformatic analysis for eccDNA identification from long-read sequencing data.  
*iMetaOmics* 2: e70080. <https://doi.org/10.1002/imo2.70080>



# 背景介绍

## ◆ 染色体外环状DNA (eccDNA)

**定义：**一种独立于染色体存在的环状DNA，广泛存在于真核生物中

## ◆ eccDNA主要功能

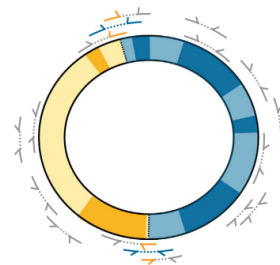
**驱动基因组变异：**通过染色体外扩增与重组，直接导致**拷贝数变异**和**基因重排**

**调控基因表达：**可作为**移动性调控元件**，在表观遗传和转录层面影响基因表达

**参与关键生理与病理过程：**在**肿瘤发生、进化与耐药及衰老评估**等多种过程中发挥重要作用

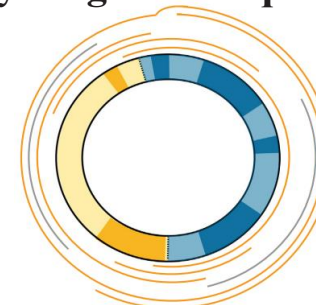
## ◆ eccDNA 有成为新型生物标志物的潜力

eccDNA detection  
by NGS



Concordant read pair  
Discordant read pair  
Soft-clipped read

eccDNA detection  
by long-read sequencing



Single-mapping read  
Soft-clipped read

*Noer et al. trends in cancer 2022*

## ◆ 当前eccDNA的鉴定主要依赖于高通量测序技术

基于NGS的检测技术

**主流方法：**依赖于跨过连接位点的**split reads**与**discordant reads**进行间接推断

**核心瓶颈：**但其难以跨越复杂区域，在准确鉴定来源于重复序列或具有嵌合结构的eccDNA时面临巨大挑战

基于TGS的检测技术

**技术优势：**TGS的长读长优势使其能够直接解析eccDNA的完整分子结构

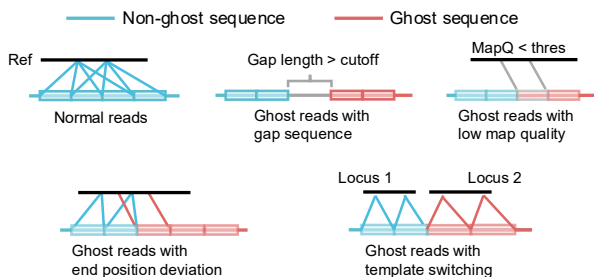
**当前困境：**现有基于TGS的生信分析工具在检测灵敏度、假阳性控制、结果准确性等方面仍有明显不足

# 亮点

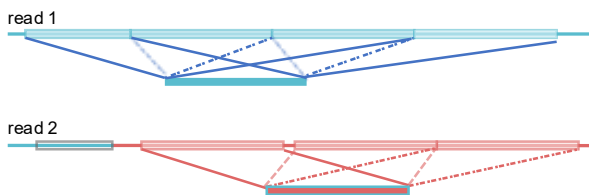
## ECCFP: a consecutive full pass based bioinformatic analysis for eccDNA identification from long-read sequencing data

### Development of ECCFP

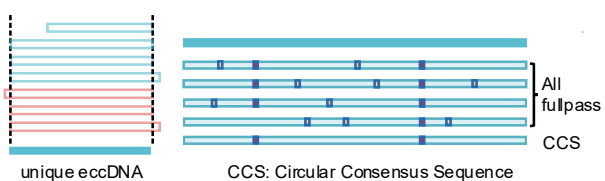
#### Category of ghost sequence



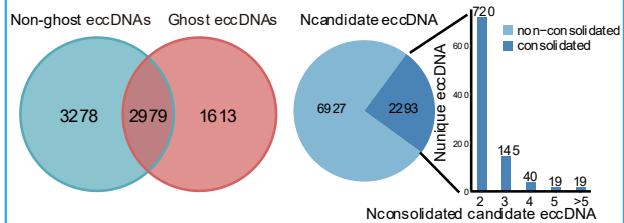
#### Identification of candidate eccDNA



#### Generation of unique eccDNA and CCS

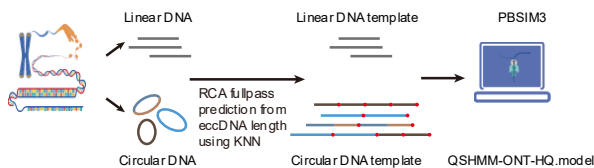


#### Characterization of eccDNA

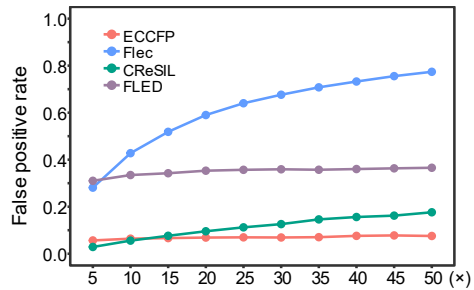
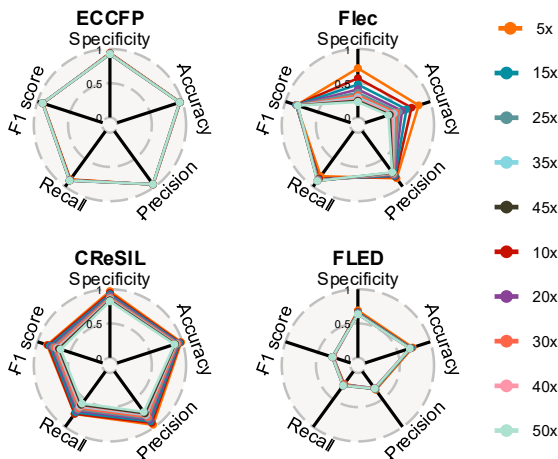


### Performance Evaluation of ECCFP using Simulated Data

#### Construction of simulated data

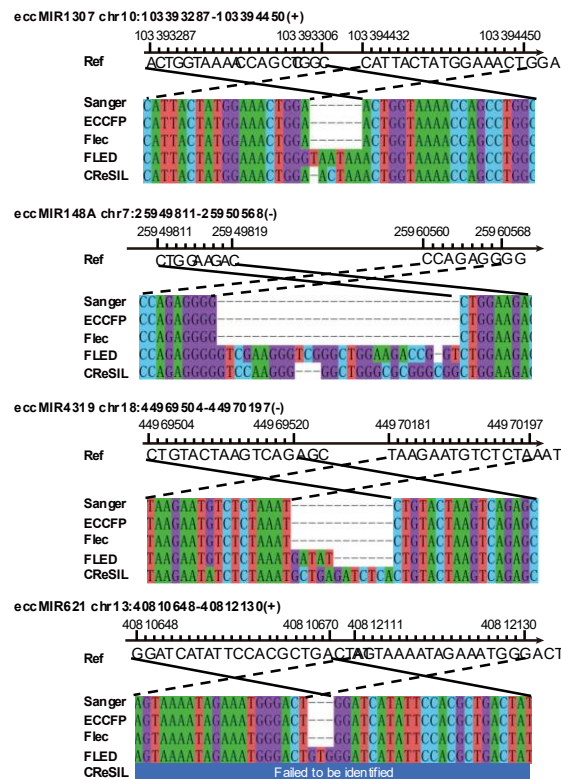


#### Evaluation of multi-dimensional performance using simulated data

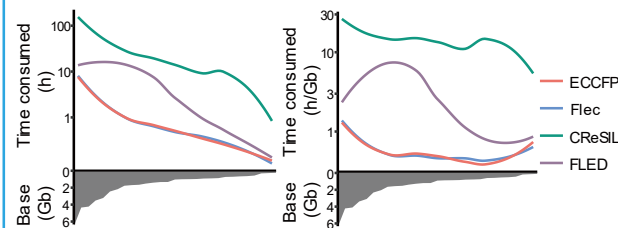


### Performance Evaluation of ECCFP using Real Sequencing Data

#### Validation of the junction sequence using spike-in eccMIRs



#### Evaluation of the running efficiency using publicly available datasets



- ECCFP利用单条reads的连续full-pass及Boyer-Moore投票算法提高eccDNA检测能力。
- ECCFP在灵敏度、准确性以及运行效率等方面均有优异的表现。
- ECCFP是一款开源工具，可在<https://github.com/WSG-Lab/ECCFP>上获取。



# ECCFP 工作流程

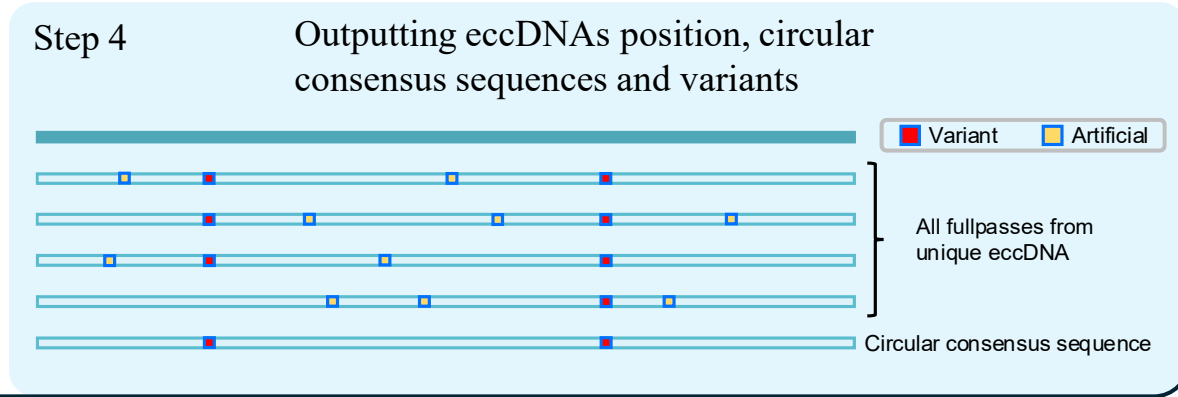
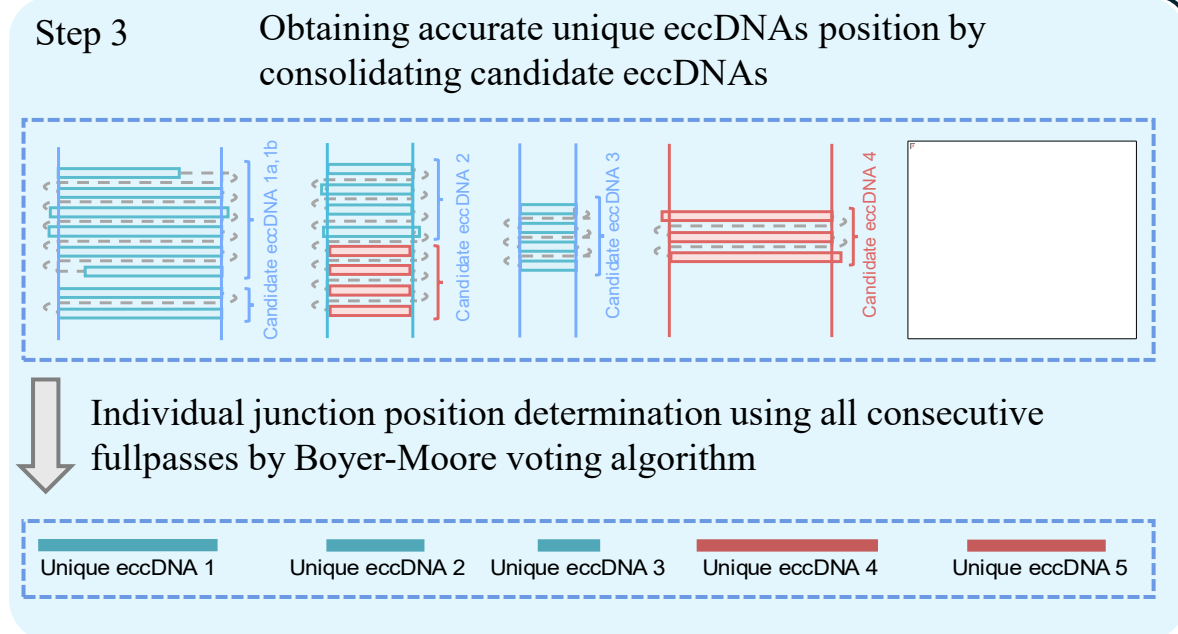
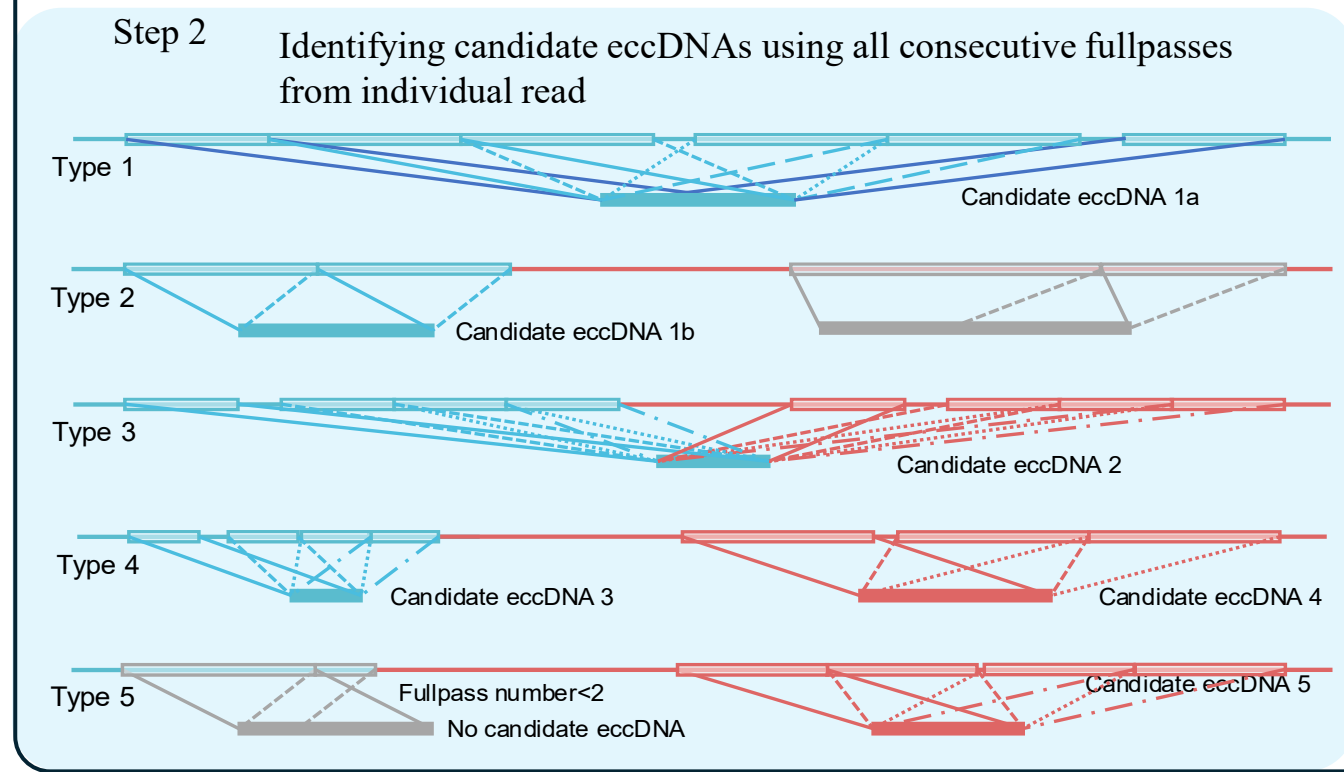
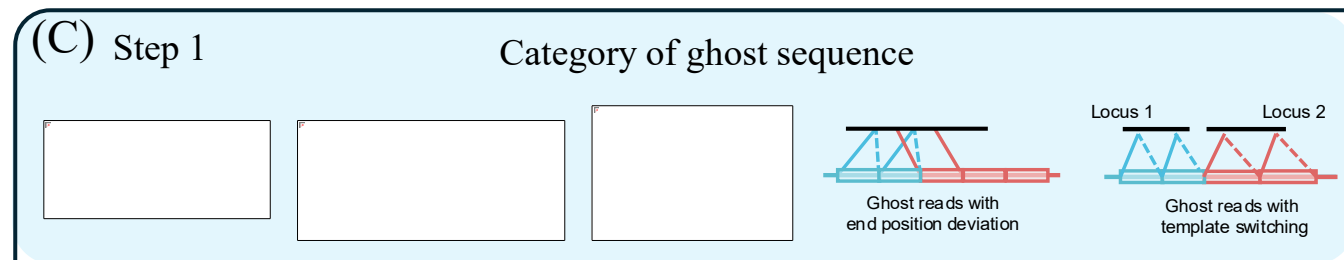
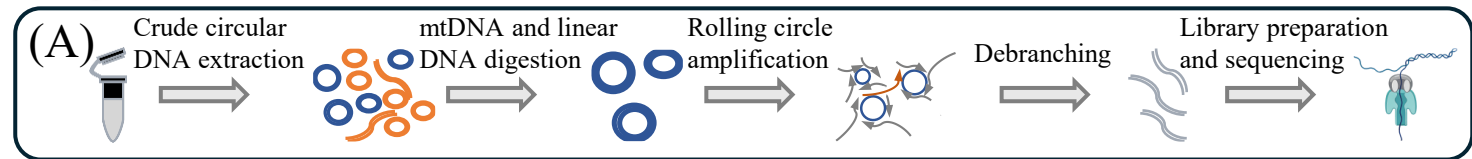


图1. eccDNA 鉴定的工作流程

# ECCFP纳入Ghost序列提高eccDNA检出数量

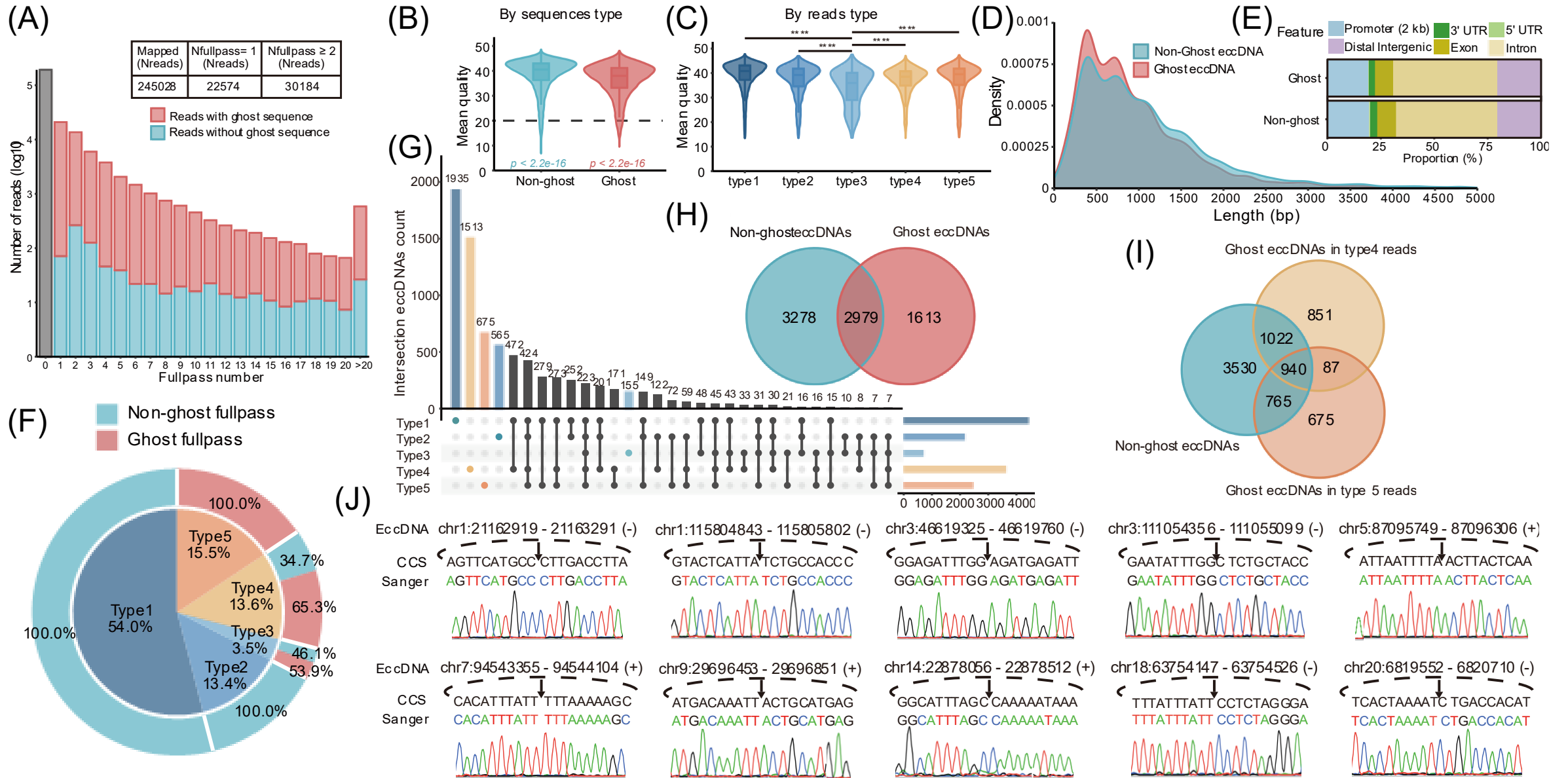


图2. ECCFP检测eccDNA的分子数量分析

# ECCFP采用Boyer-Moore算法提升eccDNA位置鉴定的准确性

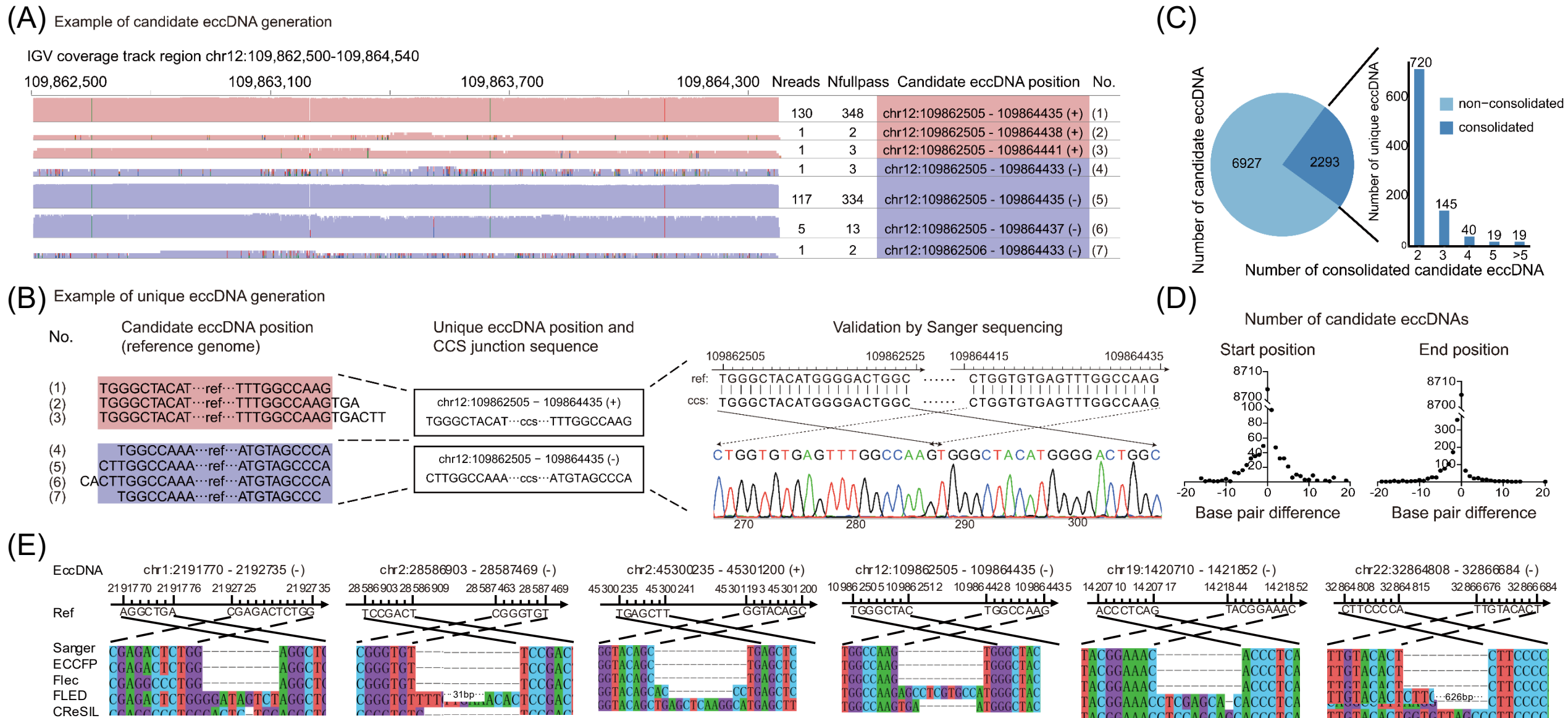


图3. ECCFP对eccDNA位置的精准鉴定

# 掺入已知eccDNA评估ECCFP的性能

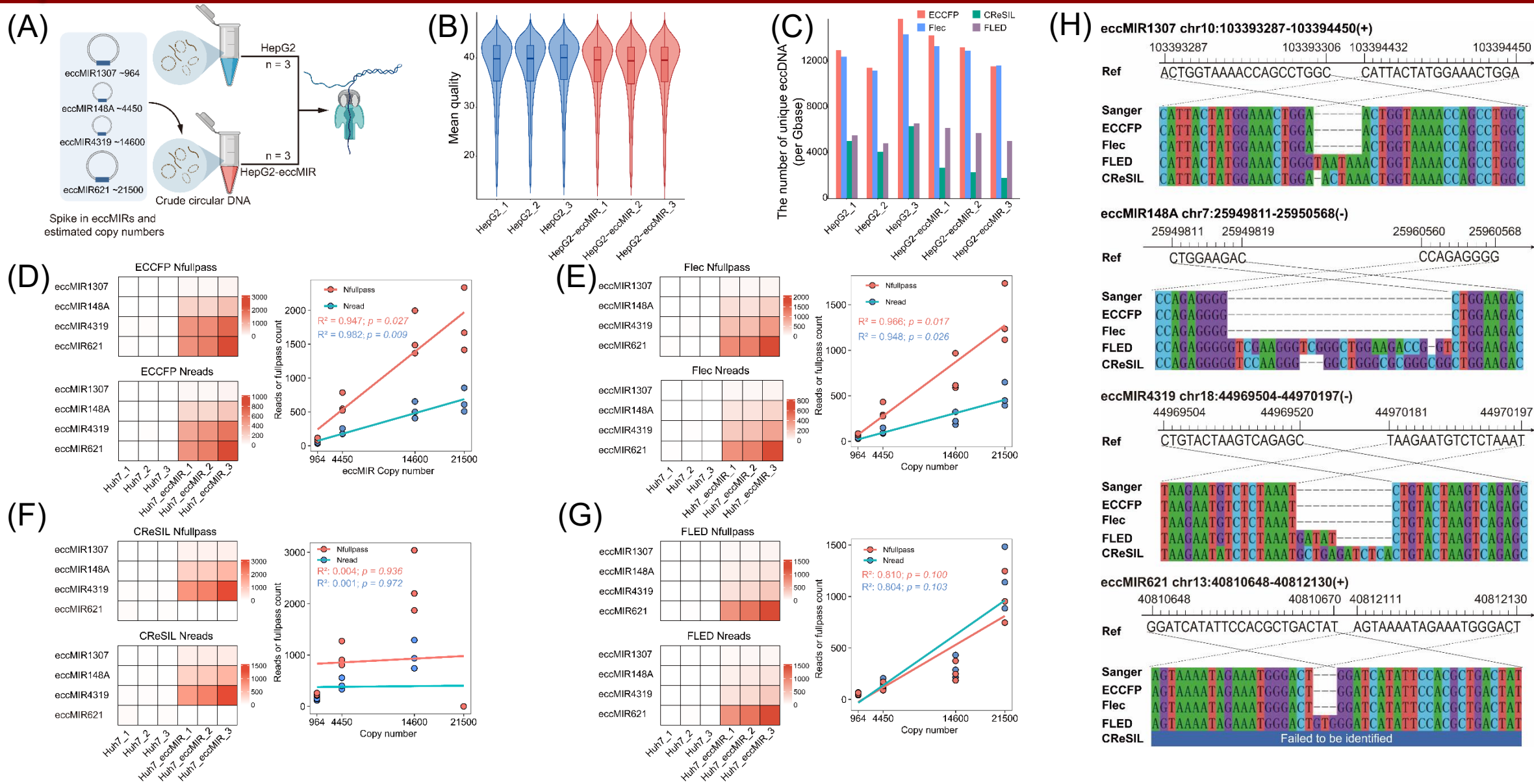


图4. 通过掺入人工合成的eccDNA评估ECCFP的检测性能

# 模拟数据评估ECCFP的性能

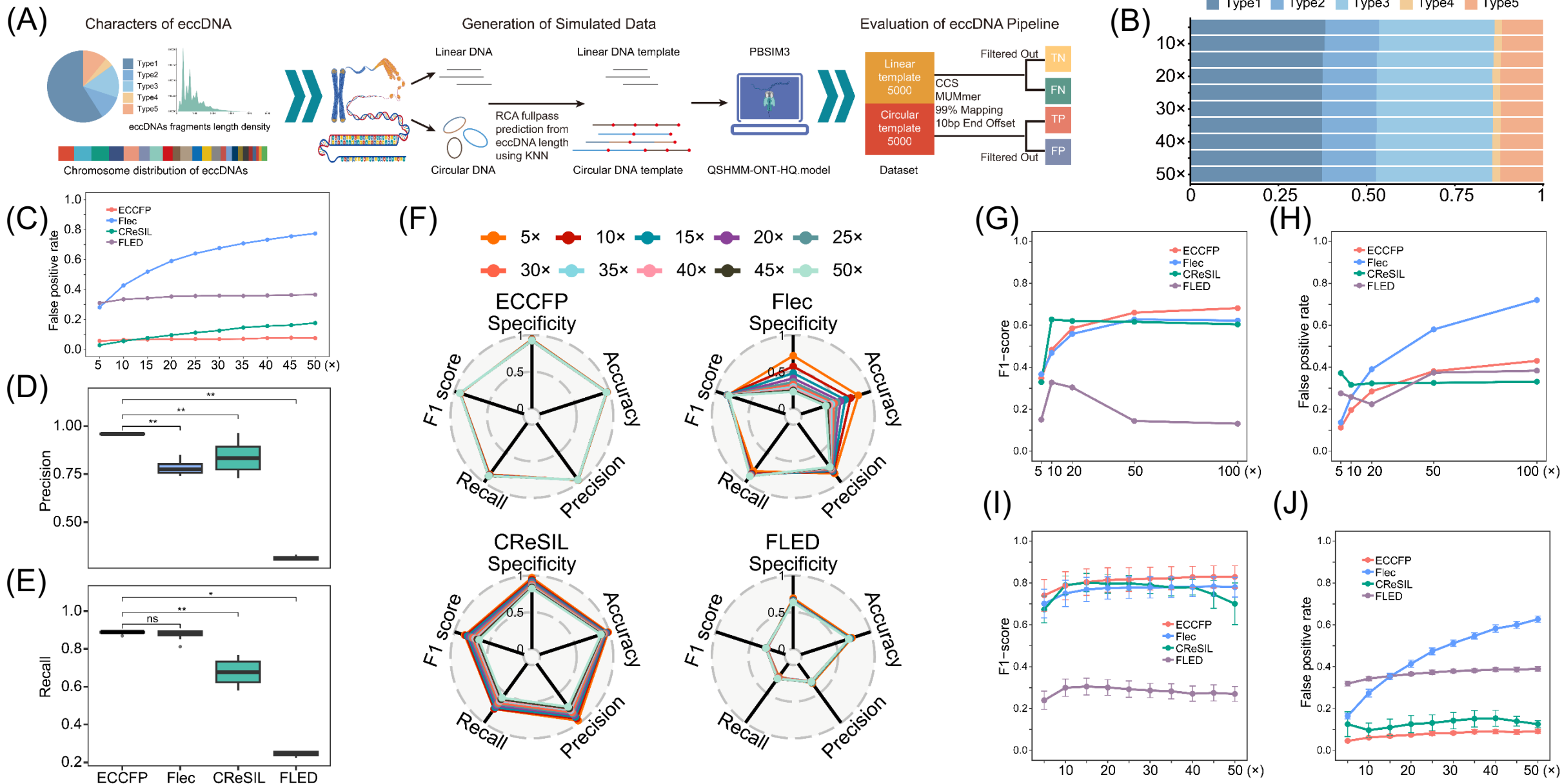


图5. 使用模拟数据对ECCFP进行性能评估

# 公共数据评估ECCFP的性能

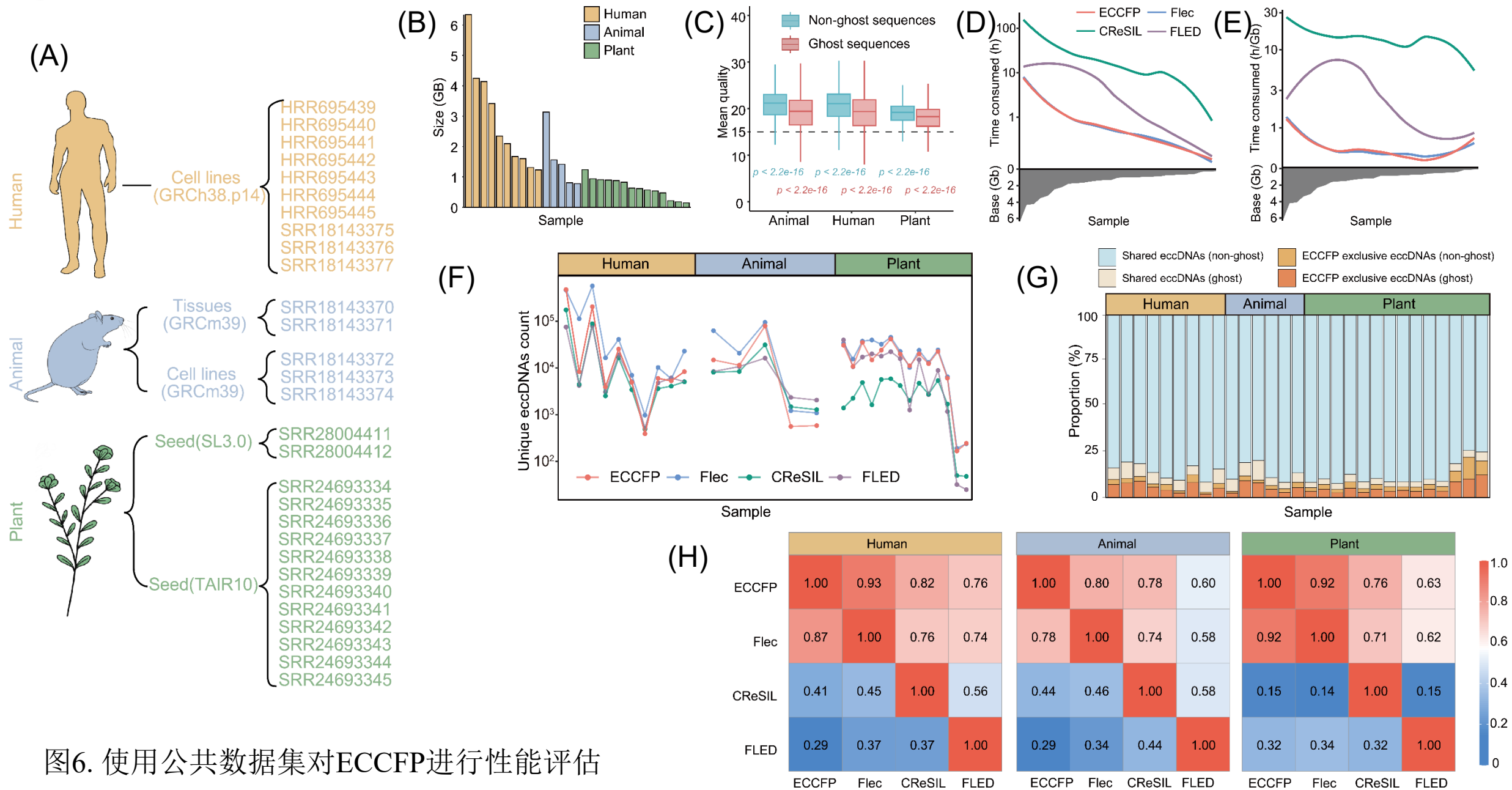


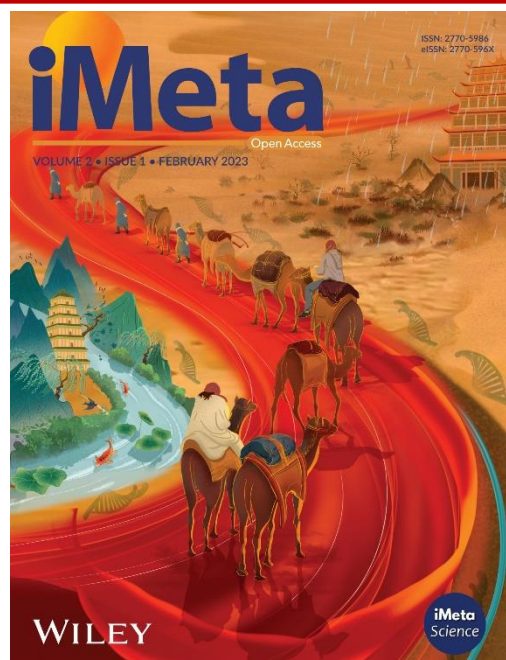
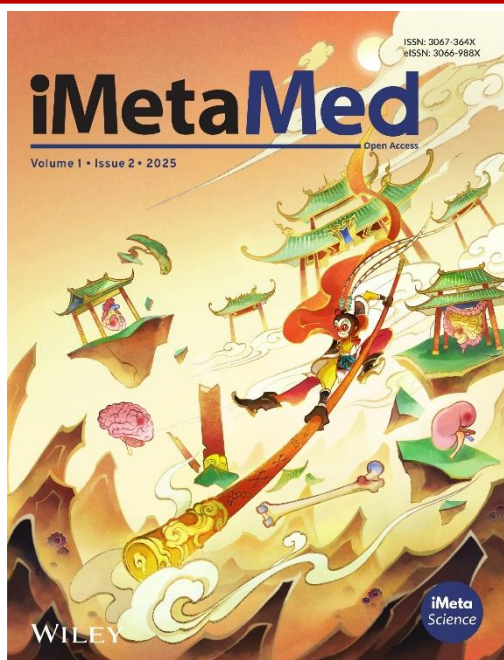
图6. 使用公共数据集对ECCFP进行性能评估



# 结论

- 本研究开发了一种适用于长读长测序数据的eccDNA检测方法—ECCFP。
- ECCFP采用投票算法整合多reads支持，不会大幅提高算法复杂性的同时，也能实现了对eccDNA连接位点的精准定位，有效降低了假阳性。
- 综合模拟数据集、spike-in已知环状分子数据集和多物种生物样本公共数据集评估，ECCFP在灵敏度、准确性和运行效率上均有明显优势。
- ECCFP是一个开源、易用的生物信息学流程，有望推进eccDNA作为临床生物标志物的研究进展。

Wang Li, Biyuan Miao, Jun Zhang, Qingsong Zeng, Tangxuan Zhang, Zetong Wu, Yusheng Song, et al. 2026.  
ECCFP: a consecutive full pass based bioinformatic analysis for eccDNA identification from long-read sequencing data.  
*iMetaOmics* 2: e70080. <https://doi.org/10.1002/imo2.70080>



**iMeta(宏)**期刊是由宏科学、千名华人科学家和威立共同出版，对标**Cell**的生物/医学类综合期刊，主编刘双江和傅静远教授，欢迎高影响力的研究、方法和综述投稿，重点关注生物技术、大数据和组学等前沿交叉学科。已被SCIE、PubMed等收录，最新IF 33.2，位列全球SCI期刊第65位(前千分之三)，中国第5位，微生物学研究类全球第一，中科院生物学双1区Top。外审平均21天，投稿至发表中位数87天。子刊*iMetaOmics* (宏组学)、*iMetaMed* (宏医学)定位IF>10和15的生物、医学综合期刊，欢迎投稿!



主页: <http://www.imeta.science>

出版社: <https://wileyonlinelibrary.com/journal/imeta>

iMeta: <https://wiley.atyponrex.com/journal/IMT2>

投稿: iMetaOmics: <https://wiley.atyponrex.com/journal/IMO2>

iMetaMed: <https://wiley.atyponrex.com/journal/IMM3>



[office@imeta.science](mailto:office@imeta.science)

[imetaomics@imeta.science](mailto:imetaomics@imeta.science)



宣传片



iMeta



更新日期  
2025/7/6