

Infinium® PsychArray-24 v1.2 BeadChip

Per valutare le varianti genetiche associate ai disturbi psichiatrici comuni usando la tecnologia degli array Infinium.

Descrizione generale

Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip è un array a elevata densità ed efficiente in termini di costi, sviluppato in collaborazione con il Psychiatric Genomics Consortium¹ e diversi istituti di ricerca leader nel settore per studi genetici su larga scala mirati alla predisposizione e al rischio psichiatrico. Il contenuto di Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip comprende circa 271.000 tag dimostrate di polimorfismi di singolo nucleotide (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) trovate in Infinium Core-24 BeadChip, circa 277.000 marker da Infinium Exome-24 BeadChip e circa 50.000 marker associati ai disturbi psichiatrici comuni. Questi marker includono le varianti genetiche associate alla ricerca di condizioni psichiatriche comuni quali:

- Schizofrenia
- Disturbo bipolare
- Disturbo dello spettro autistico
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività
- Disturbi depressivi principali
- Disturbo ossessivo compulsivo
- Anoressia nervosa
- Sindrome di Tourette

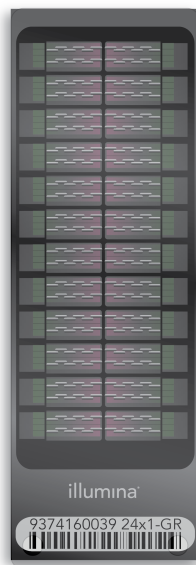


Figura 1: Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip: Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip è un array completo che offre copertura eccellente di marker rilevanti, selezionati dal consorzio e associati ai disturbi psichiatrici comuni.

Per supportare ulteriori requisiti di ricerca, Infinium PsychArray-24+ v1.2 BeadChip può essere personalizzato per incorporare fino a 60.000 tipi di microsferi personalizzate. La combinazione di marker rari rilevanti dal punto di vista psichiatrico, tag SNP e contenuto dell'esoma rende Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip un punto di partenza ideale per gli studi genomici mirati alla malattia psichiatrica.

Flusso di lavoro a elevata processività

Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip utilizza il saggio altamente scalabile Infinium HTS nel formato a 24 campioni per elaborare a elevata processività migliaia di campioni alla settimana per ampia ricerca sull'intera popolazione e screening delle varianti. Il formato di Infinium HTS offre inoltre un rapido flusso di lavoro di tre giorni che consente ai fornitori di servizi di genotipizzazione e ai ricercatori clinici di raccogliere dati e far progredire velocemente i propri studi (Figura 2).

L'integrazione facoltativa del sistema di gestione della informazioni del laboratorio (Laboratory Information Management System, LIMS) Illumina nel flusso di lavoro offre elevata efficienza del laboratorio grazie a funzionalità automatizzata, monitoraggio del processo e monitoraggio dei dati di controllo qualità (Quality Control, QC). Il servizio di consulenza ArrayLab Illumina offre soluzioni personalizzate ai laboratori di genotipizzazione a elevata processività che desiderano aumentare l'efficienza e l'eccellenza operativa complessiva.

Saggio efficace e di elevata qualità

Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip utilizza la chimica comprovata del saggio Infinium per fornire dati della stessa elevata qualità e riproducibilità (Tabella 1) che gli array di genotipizzazione Illumina hanno fornito per più di dieci anni. La linea di prodotti Infinium offre elevate percentuali di identificazioni ed elevata riproducibilità per diversi tipi di campioni inclusi saliva, sangue, tumori solidi, tessuti freschi congelati e tamponi orali. È compatibile con [Infinium FFPE QC Kit](#) e [Infinium HD FFPE DNA Restore Kit](#), per permettere la genotipizzazione di campioni fissati in formalina e inclusi in paraffina (Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded, FFPE). Inoltre, l'elevato rapporto segnale-rumore delle singole identificazioni di genotipizzazione ottenute dal saggio Infinium offre ai ricercatori l'accesso a identificazioni di varianti del numero di copie (Copy Number Variant, CNV) dell'intero genoma con una spaziatura media della sonda di circa 4,90 kb.

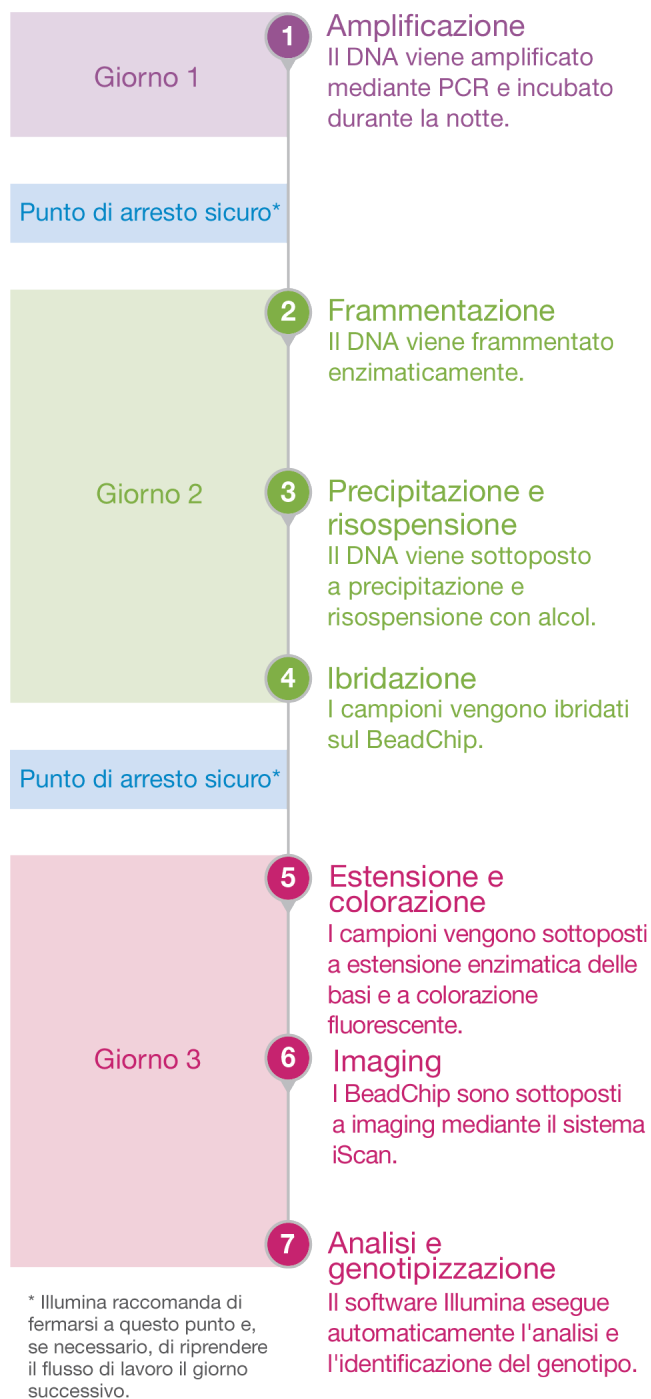


Figura 2: Flusso di lavoro di Infinium HTS: il formato di Infinium HTS offre un rapido flusso di lavoro di tre giorni con interventi manuali minimi.

Tabella 1: Informazioni sul prodotto

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
Numero totale di marker	593.260		
Capacità per tipi di microsferi personalizzate	60.000		
Numero di campioni per BeadChip	24 campioni		
Requisito di input di DNA	200 ng		
Chimica del saggio	Infinium HTS		
Supporto strumento	Sistema iScan o HiScan		
Rendimento dei campioni ^a	Circa 2.304 campioni per settimana		
Tempo di scansione per campione	Sistema iScan 2,5 min Sistema HiScan 2,0 min		
Prestazioni dei dati	Valore ^b	Specifiche del prodotto	
Percentuale di identificazione	99,8%	> 99% media	
Riproducibilità	99,99%	> 99,9%	
Deviazione log R	0,12	< 0,30 ^c	
Spaziatura			
Spaziatura (kb)	Media	Mediana	90% ^c
	4,90	1,75	13,23

- a. La stima presume un sistema iScan, un AutoLoader 2.x, due robot Tecan e cinque giorni lavorativi alla settimana.
- b. I valori derivano dalla genotipizzazione di 324 campioni di riferimento HapMap.
- c. Valore previsto per progetti tipici usando protocolli standard Illumina. Sono esclusi i campioni tumorali e i campioni preparati con metodi diversi dai protocolli standard Illumina.

Tabella 2: LD $r^2 \geq 0,80$ da 1000G^a a diverse soglie MAF

Popolazione 1000G ^b	Copertura LD ($r^2 \geq 0,80$)	
	MAF $\geq 5\%$	MAF $\geq 1\%$
AFR	0,47	0,31
AMR	0,71	0,53
EAS	0,77	0,64
EUR	0,75	0,60
SAS	0,72	0,56

- a. Confrontato con la Fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G). www.1000genomes.org. Consultato a luglio 2016.
- b. Vedere www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

Abbreviazioni: LD, disequilibrio di legame; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico.

Tabella 3: Media LD r^2 da 1000G^a a diverse soglie MAF

Popolazione ^b	Copertura LD (r^2 media)	
	MAF $\geq 5\%$	MAF $\geq 1\%$
AFR	0,29	0,18
AMR	0,57	0,40
EAS	0,66	0,54
EUR	0,63	0,49
SAS	0,58	0,44

- a. Confrontato con la Fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G). www.1000genomes.org. Consultato a luglio 2016.
- b. Vedere www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

Abbreviazioni: LD, disequilibrio di legame; MAF, frequenza dell'allele minore; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico.

Tabella 4: Informazioni sui marker

Categorie di marker	N. di marker		
Marker esonici ^a	282.097		
Marker intronici ^a	167.352		
Marker nonsense ^b	25.901		
Marker missenso ^b	219.764		
Marker sinonimi ^b	14.896		
Marker mitocondriali ^c	359		
Indel ^c	12.445		
Cromosomi sessuali ^c	X	Y	PAR/omologhi
	14.139	1.965	257

- a. RefSeq - database delle sequenze di riferimento NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consultato a settembre 2016.
- b. Confrontato con Genome Browser della University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Consultato ad agosto 2014.
- c. NCBI Genome Reference Consortium, versione GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consultato a luglio 2016.

Abbreviazioni: indel: inserzione/delezione; PAR: regione pseudoautosomica.

Informazioni per gli ordini

Infinium PsychArray-24 v1.2 Kit	N. di catalogo
48 campioni	20015238
288 campioni	20015239
1.152 campioni	20015240
Infinium PyschArray-24+ v1.2 Kit ^a	N. di catalogo
48 campioni	20015241
288 campioni	20015242
1.152 campioni	20015243

a. Abilitato per ulteriore contenuto personalizzato.

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip e altri prodotti e servizi di genotipizzazione Illumina, visitate il sito Web www.illumina.com/genotyping.

Bibliografia

1. Psychiatric Genomics Consortium. www.med.unc.edu/pgc.

