

Infinium™ CoreExome-24 v1.4 BeadChip

Anpassbarer Array mit hoher Dichte für kostengünstige Genotypisierungs- und Screening-Studien in großem Umfang.

Überblick

Der anpassbare Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip bietet eine kostengünstige Methode für die Durchführung und Unterstützung umfangreicher genetischer Untersuchungen, insbesondere Genotypisierungsstudien in großem Umfang. Der in Zusammenarbeit mit mehreren führenden Forschungsinstituten entwickelte Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip enthält alle Tag-SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms, Einzelnukleotid-Polymorphismen), die auch im Infinium Core-24 BeadChip enthalten sind, sowie über 240.000 Marker des Infinium HumanExome BeadChip. (Tabelle 5, Tabelle 6). Der Infinium CoreExome-24+ v1.4 BeadChip kann darüber hinaus zusätzlich bis zu 100.000 teilweise anwendungsspezifische Marker enthalten. Neben der Durchführung kostengünstiger Genotypisierungsstudien in großem Umfang bietet der Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip schnell und einfach Zugang zu Basis-Datensets von Proben für verschiedene nachgeschaltete Anwendungen.

Zu diesen Anwendungen gehören Studien zu häufigen Varianten und mitochondrialer DNA (mtDNA) sowie Abstammungs-, Geschlechtsbestimmungs-, Loss-of-Function-Varianten- und Indel-Studien (Insertion/Deletion) (Tabelle 2). Der Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip verwendet den zuverlässigen Infinium-Assay für Hochdurchsatz-Screening (HTS). In Verbindung mit dem bewährten iScan™- oder HiScan™-System liefert dieser 24-Proben-BeadChip mit hoher Dichte (Abbildung 1) erschwingliche und hochwertige genomweite Informationen über verschiedene Bevölkerungsgruppen weltweit.



Abbildung 1: Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip – der Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip mit 24 Proben ermöglicht die informative Genotypisierung von Tag-SNP- und exomfokussierten Markern bei verschiedenen Bevölkerungsgruppen weltweit und liefert hochwertige Daten, die in zahlreichen nachgeschalteten Anwendungen verwendet werden können.

Workflow mit hohem Durchsatz

Der Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip verwendet das in hohem Maße skalierbare Infinium-HTS-Format, das die Hochdurchsatzverarbeitung von Tausenden Proben pro Woche für große Forschungsprojekte und das Varianten-Screening im Bevölkerungsmaßstab ermöglicht. Das Infinium-HTS-Format bietet außerdem einen schnellen Workflow von nur drei Tagen, mit dem sich Studien schnell vorantreiben lassen (Abbildung 2). Die optionale Integration des Laborinformations- und Managementsystems von Illumina (LIMS) in den Workflow maximiert die Laboreffizienz mit automatisierten Funktionen sowie Prozess- und Qualitätssicherungsdatenverfolgung. Der Illumina ArrayLab Consulting Service bietet maßgeschneiderte Lösungen für Hochdurchsatz-Genotypisierungslabors, die ihre Effizienz und die gesamten Arbeitsabläufe optimieren möchten.

Zuverlässiger Assay von hoher Qualität

Der Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip nutzt die bewährte Infinium-Assay-Chemie, um reproduzierbare Daten mit demselben Qualitätsanspruch zu generieren (Tabelle 1), den die Genotypisierungsarrays von Illumina seit über 10 Jahren erfüllen. Die Infinium-Produktlinie bietet hohe Call-Raten und Reproduzierbarkeit für zahlreiche Probentypen, darunter Speichel, Blut, solide Tumoren, frische/gefrorene Proben und Abstriche der Mundschleimhaut (Tabelle 3). Mit dem hohen Signal-Rausch-Verhältnis der einzelnen Genotypisierungs-Calls des Infinium-Assays haben Forscher Zugang zu einem genomweiten Kopienzahlvarianten-Calling (CNV) mit einem mittleren Sondenabstand von ca. 5,27 kb.

Tabelle 1: Produktinformationen

Merkmal	Beschreibung	
Spezies	Mensch	
Anzahl Marker insgesamt	567.218	
Kapazität für anwendungsspezifische Bead-Typen	100.000	
Anzahl Proben pro BeadChip	24	
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng	
Assay-Chemie	Infinium HTS	
Unterstützte Geräte	iScan- oder HiScan-System	
Probendurchsatz ^a	ca. 2.304 Proben/Woche	
Scandauer je Probe	iScan-System 2,5 Minuten	HiScan-System 2,0 Minuten
Datenleistung	Wert ^b	Produktspezifikation ^c
Call-Rate	99,8 %	> 99 % Durchschnitt
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,9 %
Log-R-Abweichung	0,09	< 0,30
Abstand		
Abstand (kb)	Mittel 5,27	Median 1,82 90. % ^d 14,30

a. Basiert auf einem iScan-System, einem AutoLoader 2.x, zwei Tecan-Robotern und einer Fünf-Tage-Arbeitswoche.
 b. Werte stammen aus der Genotypisierung von 270 HapMap-Referenzproben.
 c. Bei weiblichen Proben sind Y-Chromosom-Marker ausgeschlossen.
 d. Der erwartete Wert für typische Projekte, bei denen Illumina-Standardprotokolle verwendet werden. Tumor-Proben und Proben, die mit anderen Methoden als den Standardprotokollen von Illumina vorbereitet wurden, sind hiervon ausgeschlossen.



Abbildung 2: Infinium-HTS-Workflow: Das Infinium-HTS-Format ermöglicht einen schnellen Workflow von nur drei Tagen mit minimalem manuellem Aufwand.

Tabelle 2: Marker-Informationen

Marker-Kategorien	Anzahl der Marker		
Exonische Marker ^a	268.631		
Intronische Marker ^a	152.454		
Nonsense-Marker ^b	15.040		
Missense-Marker ^b	219.228		
Synonyme Marker ^b	14.774		
Mitochondriale Marker ^c	369		
Indels ^c	12.451		
Geschlechtschromosomen ^c	X	Y	PAR/homolog
	13.115	2.118	256

a. RefSeq – NCBI-Referenzsequenzdatenbank. Aufgerufen im Mai 2020.
 b. Verglichen mit dem UCSC Genome Browser. Aufgerufen im Mai 2020.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. Aufgerufen im Mai 2020.
 Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: Pseudoautosomal Region (pseudoautosomale Region).

Tabelle 3: Imputationsgenauigkeit von 1000G^a bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

Bevölkerungsgruppe ^b	Imputationsgenauigkeit		
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 1 %	MAF 1–5 %
AFR	0,90	0,84	0,76
AMR	0,94	0,89	0,80
EAS	0,93	0,86	0,66
EUR	0,94	0,89	0,76
SAS	0,93	0,86	0,71

LD r² ≥ 0,80 aus 1000G^a bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

Bevölkerungsgruppe ^b	LD-Coverage (r ² ≥ 0,80)	
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 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

LD-Mittel aus 1000G^a bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

Bevölkerungsgruppe ^b	LD-Coverage (r ² ≥ 0,80)	
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 1 %
AFR	0,47	0,31
AMR	0,71	0,53
EAS	0,77	0,64
EUR	0,74	0,59
SAS	0,72	0,56

a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des 1000 Genomes Project (1000G). www.internationalgenome.org. Aufgerufen im Mai 2020.
 b. Siehe www.internationalgenome.org/faq/which-populations-are-part-your-study.
 Abkürzungen: MAF: Minor Allele Frequency (Häufigkeit des seltenen Allels), AFR: afrikanisch, AMR: gemischt amerikanisch, EAS: ostasiatisch, EUR: europäisch, SAS: südasiatisch, LD: Linkage Disequilibrium (Kopplungsungleichgewicht).

Bestellinformationen

Infinium CoreExome-24 v1.4 Kit	Katalog-Nr.
48 Proben	20039222
288 Proben	20039223
1.152 Proben	20039224
Infinium CoreExome-24+ v1.4 Kit ^a	Katalog-Nr.
48 Proben	20039214
288 Proben	20039215
1.152 Proben	20039216

a. Zusätzlicher anwendungsspezifischer Inhalt möglich.

Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter www.illumina.com/genotyping.