illumina®

カスタムジェノタイピング

イルミナのカスタムジェノタイピングオプションは、幅広い範囲の密度でマーカーをデザインでき、最も柔軟なコンテンツを提供し、あらゆるゲノムに対して信頼できる高品質データを産出します。

カスタムジェノタイピングの特長

- **高品質データ**
  実績あるアッセイによる迅速かつ再現性の高いデータ
- **柔軟なコンテンツ**
  あらゆるゲノムのSNP に対しても大規模なマルチプレックスでのカスタムアッセイが可能
- **様々な規模のスループットに対応**
  マルチサンプルフォーマット、自動化対応、高速スキャンにより幅広いスループットに対応

カスタムジェノタイピングオプション

イルミナのカスタムジェノタイピングオプションは、幅広いマーカー密度、高い柔軟性、最高のデータ品質を提供し、特定のゲノム領域にフォーカスした様々な規模のマルチプレックスや、既存の対応製品がない生物種のアッセイが可能です。カスタムジェノタイピングアッセイを行えるイルミナのテクノロジーには、BeadArray™ テクノロジーを用いるInfinium®、GoldenGate®、GoldenGate Indexing™アッセイ、VeraCode®テクノロジーを用いるGoldenGateアッセイ、およびEco™ Real-Time PCR システムを用いる定量qPCR があります。

ジェノタイピングアッセイは、ニーズに応じてさまざまな実験デザインが可能です（図1）。カスタムiSelect® HD BeadChipまたはセミカスタムHumanOmniExpress+ BeadChipには、高密度の遺伝子マーカーを追加できます。カスタムGolden-Gateアッセイは、1アレイあたり最大32サンプルのフォーカスした研究に最適です。GoldenGate Indexingアッセイは、複数サンプルをプールして、1日に解析可能なサンプル数を大幅に増加させることができます。小～中規模のマルチプレックスサンプルを高スループットで処理するには、VeraCodeテクノロジーを用いるGoldenGateアッセイが有効です。最大384プレックスのジェノタイピングを、1日で数百サンプル行うことが可能です。ASPE（Allele Specific Primer Extension）アッセイは、小規模なマルチプレックスジェノタイピング研究に適した柔軟かつ経済的なソリューションを提供します。Eco Real-Time PCRシステムは、Allelic DiscriminationまたはHigh Resolution Melt（HRM）解析を用いる、小規模マルチプレックスかつ高性能のジェノタイピングアプリケーションを実現します。

カスタムiSelect HD BeadChip

iSelect HD BeadChipでは、最大100万のマーカーを搭載するカスタムジェノタイピングパネルを作成できます。大規模なマルチプレックスや高スループットに対応した柔軟なコンテンツは、あらゆる生物種における関連解析、ゲノムスキャン、ファインマッピングなどに適しています。iSelect HD BeadChipは、サンプル数と遺伝子マーカー数にあわせてデザインできる、複数のフォーマットでご利用いただけます（24サンプル、ビーズタイプ 3,000–90,000；12サンプル、ビーズタイプ 90,001–250,000；4サンプル、ビーズタイプ 250,001–1,000,000）。また、iSelect+プロジェクトにお問い合わせいただければ、オリジナルのiSelectプロジェクトにコンテンツを追加することができ、用いたフォーマットのビーズタイプに対して、最大数まで追加コンテンツを搭載することができます。

セミカスタムInfinium HD BeadChip

ヒトの研究では、研究ニーズに合わせてHumanOmniExpress+ BeadChipをカスタマイズできます。このBeadChipの標準コンテンツには実証されている全ゲノムSNPジェノタイピングコンテンツが含まれ、約733,000のマーカーが搭載されています。これは業界最高水準のゲノムカバー率を誇りますが、セミカスタムオプションでさらに200,000までのマーカーを追加することで、より専門的な関連解析を行うことができます。

カスタムGoldenGate アッセイ

イルミナのGoldenGateジェノタイピングは、DNAポリメラーゼとリガーゼを用いて96または384～3,072のSNPを同時に解析する、あらかじめ最適化された柔軟なアッセイです。

図1：イルミナのカスタムジェノタイピングオプション

マーカー数	イルミナのアッセイまたは製品
3,000–1,000,000	iSelect HD
1,000–200,000	HumanOmniExpress+（セミカスタム）
96–3,072	GoldenGate
96–384	GoldenGate Indexing
1–384	VeraCodeを用いるGoldenGate
48	Eco Real-Time PCR

イルミナの製品は、マーカー数に応じてさまざまなジェノタイピング実験デザインが可能です。

表1：カスタムジェノタイピングアッセイの詳細

	カスタム Infinium	セミカスタム Infinium	GoldenGate (BeadArray)	GoldenGate Indexing	GoldenGate (VeraCode)	リアルタイム 定量PCR
アッセイマーカー数	約3,000〜1,000,000	最大約900,000*	96〜3,072	96〜384	48、96、144、192、384	48
チップフォーマット	4、12、24 サンプル†	8 サンプル	12 または 32 サンプル†	4、8、16 サンプル†	N/A	N/A
サンプルスループット	最大288 サンプル/日§	最大288 サンプル/日§	最大288 サンプル/日§	最大2,000 サンプル/日§	最大288 サンプル/日**	48 サンプル/ラン、384 サンプル/日
FFPE サンプル対応			✓		✓	✓
LIMS 対応	✓	✓	✓	✓		N/A
自動化対応	✓	✓	✓	✓	✓	N/A

* ベースコンテンツ733,000 マーカーにカスタムコンテンツ200,000 マーカーを追加
† マーカー密度に基づく
§ Tecan ロボット、Autoloader2、iScan リーダー各1 台を1 日8 時間稼働させたとして計算
** Tecan ロボットとBeadXpress リーダー各1 台を1 日8 時間稼働させたとして計算

BeadArrayテクノロジー

BeadArrayテクノロジーを用いるGoldenGateアッセイは、iScanおよびHiScan™ SQプラットフォーム用にデザインされたビーズベースの平面アレイ基板です。大規模なマルチプレックス（最大3,072プレックス）のフォーカスジェノタイピングパネルを高い特異性と精度でアッセイできます。ワークフローと研究デザインに合わせて、GoldenGateの12または32サンプルUniversal BeadChipを選択することが可能です。オプションで追加できるアッセイの自動化が、効率的な高スループットスクリーニングをサポートします。

GoldenGate Indexing

GoldenGate Indexingアッセイは、サンプルのマルチプレックス化を可能にし、1回のランで解析できるサンプル数を大幅に増加させます。サンプルにはillumiCodeタグ（解析しようとするDNAサンプルおよびローカスを特定するユニークな23塩基の1本鎖DNAオリゴ）が付され、複数のサンプルをプールできるようになっています。現在のマルチプレックス範囲は96〜384プレックスであり、GoldenGate Indexingは多数のサンプルの高スループットジェノタイピングを手頃に行うための魅力的なオプションとなります。

VeraCode テクノロジー

イルミナ独自のVeraCodeテクノロジーは、高い正確性、精度、スピードを必要とするマルチプレックスアッセイのための安定した検出法を提供します。ジェノタイピングアッセイに理想的な表面を有するガラスマイクロビーズに、独自のトラッキング可能なビーズタイプが得られるデジタルホログラフィックコードが埋め込まれています。VeraCodeアッセイは完全に液相で行われ、簡単で便利なワークフローを提供します。

VeraCode を用いるGoldenGate ジェノタイピング

GoldenGateジェノタイピングアッセイの柔軟性とVeraCodeテクノロジーを併せることで、安定かつ柔軟なジェノタイピング法が実現します。標準的なマイクロプレートの1ウェル内で最大384のSNP遺伝子座のジェノタイピングが可能です。VeraCodeテクノロジーを用いて小から中規模のGoldenGateジェノタイピングを行うことは、安定したパフォーマンス、柔軟なアッセイコンテンツ、迅速な結果が得られるため、バイオマーカーのバリデーション、大規模なサンプルセットを用いる研究、日常的な試験に適しています。

ASPE アッセイ

Allele-Specific Primer Extension（ASPE）アッセイは、デザインが容易で柔軟性があり、経済的な小規模マルチプレックスジェノタイピングアッセイを実現します。アッセイにつき、1〜72プレックスが可能です。このアッセイはウェブベースのVeraCode Assay Designerでデザインできます。VeraCode Assay Designerは、すべてのプライマーおよびユニバーサルキャプチャーシーケンスを考慮してどの程度のマルチプレックスが可能か計算し、イルミナに提出するファイルを作成します。マルチプレックスアッセイは個々のSNPアッセイから構成されているため、特定のSNPを追加または削除することで、マルチプレックスアッセイをカスタマイズできます。

Eco Real-Time PCR

Eco Real-Time PCRシステムは、高精度のリアルタイムPCR結果をオープンプラットフォームの形式で産出し、すべてのケミストリーをサポートしています。48ウェルEcoシステムでは、検量線による絶対的定量やΔΔCq法を用いた相対的定量などの従来の定量PCRアプリケーションに加え、エンドポイント蛍光による Allelic Discrimination や High Resolution Melt（HRM）曲線解析などのジェノタイピング実験も可能です。HRMはジェノタイピングのための最も手頃なReal-Time PCRアプローチであり、DNA結合色素を用いてアンプリコンの蛍光をモニタリングすることで、クラスIV SNP（A/T）も検出できます。Eco Real-Time PCRシステムは、費用効率が高く簡単で低スループット実験に適したジェノタイピングツールです。

イルミナのジェノタイピングソリューション

高品質データ

研究を成功させるには、高いコールレートと高精度のジェノタイプコールが不可欠です。遺伝子が複雑な疾患の表現型に及ぼす影響は比較的小さいことが多く、疾患のSNPが連鎖不均衡の場合、アッセイしたSNPのコールレートが低いと潜在的な関連を見逃す可能性があります。すべてのイルミナジェノタイピング製品には、強力で再現性の高い性能を保証するための厳格な品質管理を実施しています。

簡単なアッセイデザインとオーダー方法

専用のAssay Design Tool（ADT）を用いることで、特定のSNP部位のジェノタイピングを行うためのカスタムInfiniumまたはGoldenGateアッセイをデザインできます。ADTは、ローカスを評価し、高精度のカスタムジェノタイピングアッセイを作成するためのシンプルなポータルサイトです。ADTで得られたスコアファイルから、予測される成功率、バリデーション状況、公表されたデータをもとに計算されたマイナーアレル頻度などの情報が得られます。カスタム iSelect HDおよびGoldenGateアッセイのデザインについての詳細は、www.illumina.com/literatureのテクニカルノートをお読みください。

システム

イルミナのジェノタイピングアッセイは、4種類のプラットフォームを用いて行えます（図2）。iSelect HD、HumanOmni Express+、GoldenGate BeadChipは、iScanおよびHiScanSQの両システムで対応します。これらの最先端アレイスキャナーは、高性能のレーザーと強力な光学システムを特長とし、迅速なスキャン時間と高感度のアッセイを実現します。HiScanSQでは、世界で最も広く採用されている次世代シーケンスであるイルミナの Sequencing by Synthesis ケミストリーを行うこともできます。VeraCodeテクノロジーを用いるGoldenGate アッセイは、BeadXpress® システムを用いて行います。BeadXpress では、2色レーザーを用いてVeraCodeマイクロビーズに埋め込まれたホログラフィックコードを読み取り、シグナル強度を測定します。このシンプルなワークフローにより、1日当たり数百サンプルの高スループット処理が可能です。Eco Real-Time PCR システムは、独自の優れた温度制御システムと4色マルチプレックスを可能にする高感度な光学システムを組み合わせたものです。

ソフトウェア

InfiniumおよびGoldenGateアッセイワークフローでは、データはイルミナのGenomeStudio®ソフトウェアで直接処理され、ジェノタイピングのコール、解析、レポートが素早く得られます。GenomeStudioソフトウェアはオープンインターフェースとなっており、発展を続ける下流データ解析に対応するサードパーティー製のアプリケーションを組み込むことができます。illumina・Connect プログラムではこのオープンアーキテクチャが活用され、ジェノタイピングとコピー数の解析をサポートしています。VeraCodeアッセイでは、使いやすく視覚的なVeraScanソフトウェアを用いて、装置のコントロール、アッセイ、リアルタイムスキャン、スキャンデータの表示を行います。Eco Real-Time PCRシステムでは、付属のネットブックコンピューターに搭載されているソフトウェアを用いて、装置のコントロール、実験セットアップ、データ収集、解析が1つのパッケージで行えます。

自動化およびトラッキング

最高のスループットが必要な場合には、それぞれのジェノタイピングのニーズに合ういくつかのオプションを提供します。多数のサンプルを処理する研究室では、ロボットオートメーションを追加してスループットを向上させることが可能です。 オプションの Laboratory Information Management System（LIMS）を用いれば、正確かつ効率的にサンプルをトラッキングできます。Infinium および GoldenGate ワークフローのためにカスタムデザインされたこのシステムは、完全に統合されたマイクロアレイソリューションを用いてスループットを最大限に引き上げることができます。

図2：イルミナのジェノタイピングプラットフォーム

プラットフォーム	iScan システム	HiScanSQ システム	BeadXpress Reader	Eco Real-Time PCR
テクノロジー	BeadArray		VeraCode	リアルタイムPCR
アッセイ	Infinium HD GoldenGate/GoldenGate Indexing		GoldenGate Allele-Specific Primer Extension	Allelic Discrimination/ High Resolution Melt
製品	iSelect HD BeadChip HumanOmniExpress+ BeadChip Universal-12 およびUniversal-32 BeadChip カスタムオリゴアッセイプール GoldenGate アッセイキット		VeraCode GoldenGate ジェノタイピングアッセイキット カスタムASPEキット	オープンプラットフォーム

イルミナのジェノタイピングアッセイは、3つのテクノロジー（BeadArray、VeraCode、Real-TimePCR）のいずれか1つをもとに構築され、4つのユニークなプラットフォームを用いて行うようにデザインされています。さまざまなイルミナ製品を用いて幅広いジェノタイピングアッセイを行うことができます（裏ページの製品情報をご覧ください）。

サービス

システムを用いた国内の受託解析サービスは、CSPro認証をうけた企業が展開しています。厳しい審査とトレーニングを経て認証されたCSProでは、イルミナテクノロジーを理解した高い専門知識をもつ研究員が、充実したサービスと正確な結果をお届けします。詳細はwww.illuminakk.co.jp/servicesをご覧ください。

追加情報

カスタム、フォーカス、全ゲノムジェノタイピングおよびCNV解析ソリューションについての詳しい情報は、弊社ウェブサイトをご覧いただくか、イルミナ株式会社までお問い合わせください。

製品情報

製品*	マーカー密度	サンプル数	最小発注サンプル数（初回/再注文）	カタログ番号
カスタムInfinium DNA Analysis BeadChip				
iSelect HD BeadChip	3,000–90,000	24	1,152/288	WG-401-1004
	90,000–250,000	12	1,152/288	WG-400-1004
	250,000–1,000,000	4	1,152/288	WG-404-1004
セミカスタムInfinium DNA Analysis BeadChip				
HumanOmniExpress+ BeadChip	200,000	8	1,152/288	WG-350-2205
カスタムGoldenGateジェノタイピング（BeadArrayテクノロジー）				
カスタムOligo Assay Pool（OPA）			カスタム	GT-17-110
Universal-12 BeadChip Assay Kit	1,536	96	480	GT-221-1116
Universal-32 BeadChip Assay Kit	96	96	480	GT-221-1112
	384	96	480	GT-221-1108
	768	96	480	GT-221-1104
	1,536	96	480	GT-221-1100
	3,072	96	480	GT-221-1120
カスタムGoldenGateジェノタイピング（VeraCodeテクノロジー）				
VeraCode GoldenGate Genotyping Assay Kit	48	480	480	VC-201-0048
	96	480	480	VC-201-0096
	144	480	480	VC-201-0144
	192	480	480	VC-201-0192
	384	480	480	VC-201-0384

* 代表的なキットを示しています。他のキットサイズについてはイルミナ株式会社までお問い合せください。

イルミナ株式会社

〒108-0014
東京都港区芝5-36-7　三田ベルジュビル22階
Tel (03)4578-2800　Fax (03)4578-2810
www.illuminakk.co.jp

代理店

本製品の使用目的は研究に限定されます。

© 2013 Illumina, Inc. All rights reserved.

Illumina, illumina*Dx*, BaseSpace, BeadArray, BeadXpress, cBot, CSPro, DASL, DesignStudio, Eco, GAIIx, Genetic Energy, Genome Analyzer, GenomeStudio, GoldenGate, HiScan, HiSeq, Infinium, iSelect, MiSeq, Nextera, NuPCR, SeqMonitor, Solexa, TruSeq, TruSight, VeraCode, the pumpkin orange color, the Genetic Energy streaming bases design は Illumina, Inc の商標または登録商標です。
その他の会社名や商品名は、各社の商標または登録商標です。予告なしに仕様を変更する場合があります。

Pub. No. 370-2008-J004 01APR11