

# Infinium™ Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip

東アジアおよび東南アジアにおける集団規模の遺伝学的研究向けにパワフル、高品質、経済的なアレイ

## 特長

- 東アジアおよび東南アジアに最適化されたコンテンツ**  
 9000 の全ゲノムシーケンスから選択されたゲノムワイドバックボーン、臨床研究分野のバリエーション、品質管理 (QC) マーカー、探索用パネル、およびベースコンテンツにカスタム Add-On できるオプション
- 業界をリードする研究機関と協力して設計**  
 ヒト疾患研究者およびゲノム解析企業の協力により作成された、東アジアおよび東南アジア特異的なコンテンツを含有
- 幅広い臨床研究分野アプリケーション**  
 複雑な疾患の研究やファーマコゲノミクス研究など、幅広い範囲のアプリケーションに対応する臨床研究分野のバリエーションのジェノタイピングが可能
- 堅牢で高品質なアクセシ**  
 イルミナジェノタイピングアレイによる > 99% の平均コールレートと > 99.9% の再現性でデータの高品質を維持

## はじめに

Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 (ASA) BeadChip は、集団規模の遺伝学研究、バリエーションスクリーニング、および個別化医療研究に対して付加価値の高い、拡張性がある、コスト効率に優れたソリューションを提供する先進のジェノタイピングアレイです (表 1)。高密度な 24 サンプル BeadChip (図 1) は iScan™ システム、統合解析ソフトウェアおよび Infinium high-throughput screening (HTS) アクセシを用いて、幅広いアプリケーションに対して最適化されたコンテンツを提供し、イルミナジェノタイピングアレイが 10 年以上にわたって提供してきた高品質で再現性のあるデータをお届けします。Infinium ASA-24 v1.0 Kit は、BeadChips および試薬を含む便利なパッケージで、ハイスループットで効率的な Infinium ワークフローを用いて、増幅、断片化、ハイブリダイゼーション、ラベル化および遺伝的バリエーションの検出を行います。

## 幅広く採用

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、ヒト疾患研究者コミュニティ、ヘルスケアネットワーク、消費者ゲノミクス企業およびゲノムサービス提供企業によって広く利用されている Infinium Global Screening Array v2.0 の市販バージョンの成功を基に開発されています。Infinium スクリーニングアレイは、コラボレーションとデータ共有で探索力向上を進める世界中のユーザーから、2,000 万サンプル以上のご注文を受けています。

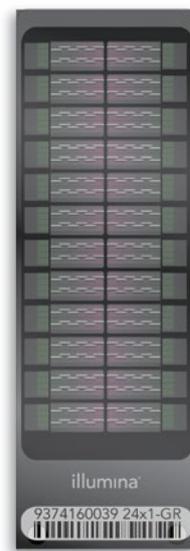


図 1 : Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip は、信頼性の高い 24 サンプル Infinium HTS プラットフォームを使用しています。

## 全ゲノムサンプルからの最適化された東アジアおよび東南アジア向けコンテンツ

ASA コンソーシアムから提供された全ゲノムシーケンス (WGS) データからバリエーションを選択し、従来用いられていたリファレンスパネルでは不十分なサンプル中のカバレッジを改良しました。Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip の構築に用いられた WGS データは、現在公開されている入手可能なリファレンス集団には含まれていない韓国人、モンゴル人、マレーシア人のサンプルを含んでいます (表 2)。WGS データを使用し、ゲノムワイドバックボーン、エクソームコンテンツ、東アジアおよび東南アジア内の亜大陸の生物地理学的な人種情報提供マーカー (AIM) を開発しました。Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip の 70,000 以上のマーカーは、公開されているリファレンス集団には存在しないものです。

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、高度に最適化した多民族のゲノムワイドなコンテンツ、キュレートされた臨床研究分野のバリエーション、東アジアおよび東南アジアの探索用パネル、および品質管理 (QC) マーカーを搭載しており、幅広い臨床研究およびバリエーションスクリーニングのアプリケーションに最適です。これらのアプリケーションには、疾患関連解析およびリスクプロファイル研究、ファーマコゲノミクス研究、疾患の特性解析、ライフスタイルと健康の特性解析、ならびに複雑な疾患研究のマーカー探索などが含まれます。

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、アジアの主要な 5 つのサブ集団すべてにおける、他に類を見ないゲノムカバレッジとインピュテーション性能を達成するために設計され、最適化された多民族のゲノムワイドなバックボーンを提供します。公開リファレンス集団中でのアジア人情報、具体的には韓国人、中国人、日本人、モンゴル人、およびマレーシア人での現在のギャップを埋めることに特に焦点が当てられました。Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip 内のコンテンツのほとんどは対象集団ゲノム中で多型を示すため、探索用途にこのコンテンツを効率よく使用することができます。

表 1：製品情報

特長	説明
種	ヒト
マーカー総数	659,184
最大カスタムピースタイプ数	50,000
BeadChip あたりのサンプル数	24
DNA スタート量	200 ng
アクセクエミストリー	Infinium HTS
サポートされているシステム	iScan システム
サンプルスループット <sup>a</sup>	最大 2,304 サンプル/週
サンプルあたりのスキャン時間	2.5 分

a. サンプルスループットは、iScan システム 1 台、AutoLoader 1 台、Tecan ロボット 2 台を、1 週間あたり 5 日間稼働させた場合の予測値。

表 2：ASA 開発で用いられた全ゲノムシーケンス

人種集団	コホート	シーケンス深度
中国人	Genomics Institute of Singapore	30 ×
南方漢民族	1000G <sup>a</sup> - Southern Han Chinese	2~4 ×
中国ダイ族	1000G <sup>a</sup> - Chinese Dai in Xishuangbanna	2~4 ×
漢民族	1000G <sup>a</sup> - Beijing	2~4 ×
日本人	Riken W13	15 ×
日本人	Riken W1-6, W18	30 ×
日本人	Kyoto University	3~15 ×
日本人	1000G <sup>a</sup> - Tokyo	2~4 ×
韓国人	Macrogen	15~30 ×
韓国人	The Personal Genome Project Korea (KPGP)	35 ×
マレーシア人	Singapore Population Health Study	30 ×
モンゴル人	Macrogen	30 ×
ベトナム人	1000G <sup>a</sup> - Kinh in Ho Chi Minh	2~4 ×

a. 1000 人ゲノムプロジェクト (1000G)。www.1000genomes.org.

## 幅広い臨床研究アプリケーション

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip 臨床研究用コンテンツは、ゲノム医学分野の専門家と共同で選定され、臨床研究アプリケーションに対して有益で経済的なパネルを作り出すために、複数のアノテーションデータベース<sup>1-4</sup>を用いました (図 2 と表 3)。

## 専門家により選択されたコンテンツ

アレイに含まれるバリエーションは、ClinVar<sup>1</sup>、Pharmacogenomics Knowledgebase (PharmGKB)<sup>2</sup>、および National Human Genome Research Institute (NHGRI) -EBI データベース<sup>3</sup> に基づいた既知の疾患関連マーカーで構成されています (表 4)。疾患関連マーカーに加え、Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip には gnomAD データベース<sup>4</sup> から HLA アリル、広範な MHC 領域、KIR 遺伝子、およびエクソンコンテンツに対するインピュテーションに基づいた tag SNP を含んでいます。臨床研究分野のコンテンツには、Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip でのみ利用可能な、アジアのさまざまなコンソーシアムから提供された最大 50,000 の未発表マーカーも含まれています。

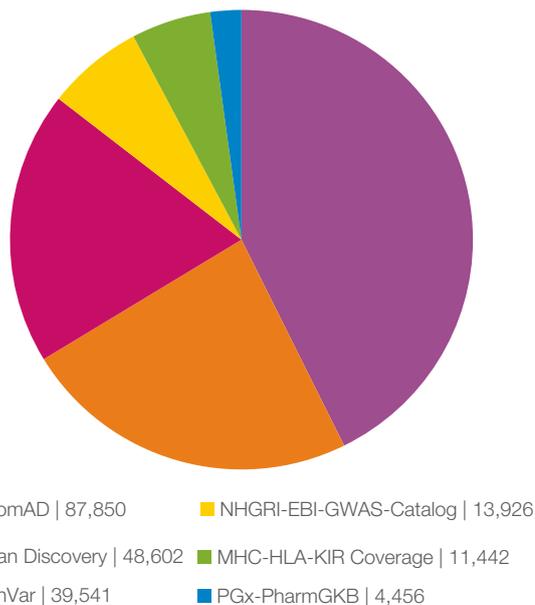


図 2：Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip 臨床研究用コンテンツ コンテンツは、科学的に認められたデータベースから専門家を選択したもので、臨床研究アプリケーションについて高い情報性があります。バリエーションカウントは 2018 年 8 月現在のものであり、変更される場合があります。

表 3：高い価値のあるコンテンツ

コンテンツ	マーカーの数 <sup>a</sup>	研究アプリケーションまたは注記	コンテンツ	マーカーの数 <sup>a</sup>	研究アプリケーションまたは注記
ACMG <sup>5</sup> 2016 gene list	16,363	American College of Medical Genetics によるゲノムシーケンスおよび エクソームシーケンスからの 二次的発見のレポートが推奨される 遺伝子のリスト	gnomAD exome	87,850	Genome Aggregation Database (gnomAD)。さまざまな研究の一部としてシーケンスされた関連性のない個別の人々からのエクソームシーケンスおよび全ゲノムシーケンスのデータベース
ADME <sup>5</sup> core and extended + CPIC genes <sup>6</sup>	15,342	薬物代謝および薬物クリアランス	HLA genes <sup>7</sup>	803	疾患防御、移植 拒絶、および自己免疫疾患
ADME <sup>5</sup> core and extended + CPIC genes <sup>6</sup> +/- 10 kb	18,291	薬物代謝および薬物クリアランス (および制御領域)	Extended MHC <sup>14c</sup>	10,579	疾患防御、移植 拒絶、および自己免疫疾患
AIMs <sup>b</sup>	2,824	生物地理学的な祖先情報提供マーカー	KIR genes <sup>7</sup>	60	自己免疫性疾患および疾患防御
APOE <sup>7</sup>	14	心血管疾患、アルツハイマー病、免疫制御機構、および認知症	Neanderthal SNPs <sup>16</sup>	1,515	ネアンデルタール系およびヒト 集団の移動
Blood phenotype genes <sup>8</sup>	1,859	血液表現型	Newborn/carrier screening gene coverage <sup>15</sup>	25,291	劣性小児疾患関連遺伝子。 TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panel に含まれる
ClinVar <sup>1</sup> variants	39,541	多様性、表現型、および ヒトの健康との関連	NHGRI-EBI GWAS catalog <sup>3</sup>	13,926	ゲノムワイド関連解析からの マーカー
ClinVar <sup>1</sup> pathogenic	13,005	典型的なバリエーションエビデンス (集団、 計算的、機能的、または分離データなど) に基づいたメンデル遺伝性疾患の 原因マーカー	PharmGKB <sup>2</sup>	4,456	薬物応答に関連する ヒトの遺伝的バリエーション
ClinVar <sup>1</sup> likely pathogenic	5,317	典型的なバリエーションエビデンス (集団、 計算的、機能的、または分離データなど) に基づいたメンデル遺伝性疾患の 原因と考えられるマーカー	RefSeq <sup>17</sup> 3' UTRs	14,915	既知遺伝子の 3' 非翻訳領域
ClinVar <sup>1</sup> benign	3,747	典型的なバリエーションエビデンス (集団、 計算的、機能的、または分離データなど) に基づいたメンデル遺伝性疾患の 原因ではないマーカー	RefSeq <sup>17</sup> 5' UTRs	7,644	既知遺伝子の 5' 非翻訳領域
ClinVar <sup>1</sup> likely benign	4,308	典型的なバリエーションエビデンス (集団、 計算的、機能的、または分離データなど) に基づいたメンデル遺伝性疾患の 原因ではないと考えられるマーカー	RefSeq <sup>17</sup> All UTRs	21,926	既知遺伝子のすべての非翻訳領域
COSMIC <sup>9</sup> genes	317,039	がんの体細胞変異	RefSeq <sup>17</sup>	351,194	すべての既知遺伝子
GO <sup>10</sup> CVS genes	104,838	心血管疾患の病態	RefSeq <sup>17</sup> +/- 10 kb	406,671	すべての既知遺伝子および制御領域
Database of Genomic Variants <sup>11</sup>	516,905	ゲノム構造のバリエーション	RefSeq <sup>17</sup> Promoters	15,748	すべての既知遺伝子の、プロモーター 領域を含む 2 kb 上流の領域
eQTLs <sup>12</sup>	2,383	mRNA 発現レベルを制御する ゲノム座位	RefSeq <sup>17</sup> Splice Regions	3,006	すべての既知遺伝子の スプライス部位でのバリエーション
Fingerprint SNPs <sup>13</sup>	428	個人識別			

a. バリエーションカウントは 2018 年 8 月現在のものであります。各コンテンツカテゴリーのマーカー数は変更される場合があります。

b. 社内計算に基づくものです。

c. Extended MHC は 8 Mb 領域までのコンテンツです。

略語：ACMG：American College of Medical Genetics、ADME：吸収、分布、代謝、排泄、AIM：生物地理学的な祖先情報提供マーカー、APOE：アポリポ蛋白 E、COSMIC：catalog of somatic mutations in cancer、CPIC：Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium、EBI：European Bioinformatics Institute、eQTL：発現定量的形質遺伝子座位、gnomAD：Genome Aggregation Database、GO CVS：心血管系の遺伝子オントロジーアノテーション、GWAS：ゲノムワイド関連解析、HLA：ヒト白血球抗原、KIR：キラー細胞免疫グロブリン様受容体、MHC：主要組織適合性抗原、NHGRI：national human genome research institute、PharmGKB：Pharmacogenomics Knowledgebase、RefSeq：NCBI Reference Sequence Database、UTR：非翻訳領域

表 4：マーカー情報

マーカー区分	マーカー数		
エクソンマーカー <sup>a</sup>	110,588		
ナンセンスマーカー <sup>b</sup>	6,814		
ミスセンスマーカー <sup>b</sup>	74,490		
同義マーカー <sup>b</sup>	9,145		
ミトコンドリアマーカー <sup>c</sup>	1,042		
Indel <sup>c</sup>	9,012		
性染色体 <sup>c</sup>	X	Y	PAR/Homologous
	26,622	4771	676

a. リファレンスシーケンス：NCBI Reference Sequence Database<sup>17</sup>。2019年1月にアクセス。  
 b. University of California, Santa Cruz (UCSC) Genome Browser<sup>7</sup>との比較。2019年1月にアクセス。  
 c. NCBI Genome Reference Consortium、バージョン GRCh37<sup>18</sup>。2019年1月にアクセス。  
 略語：Indel：挿入/欠失、PAR：偽常染色体領域

### 幅広いファーマコゲノミクスマーカーおよびエクソンコンテンツ

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、PharmGKB<sup>2</sup> および Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) ガイドライン<sup>19</sup> に基づいた吸収、分布、代謝、排泄 (ADME) の表現型に関連するファーマコゲノミクスバリエントを備えています (図 3)。また、ExAC データベース<sup>4</sup> からの多様なエクソンコンテンツを含んでおり、機能または形質関連に強いエビデンスのいずれかがある、人種集団間共通および人種集団特異的なマーカー (図 4) を含んでいます。

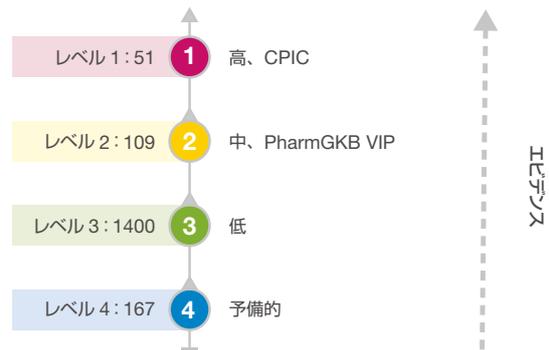


図 3：ファーマコゲノミクスマーカーの幅広い領域 臨床研究用コンテンツは、CPIC ガイドラインおよび PharmGKB データベースから選択されたファーマコゲノミクスマーカーの広範囲なリストをカバーしています。マーカーは PharmGKB データベースによって定義されたエビデンスレベルに基づいて並べられています。VIP：最重要薬理学的遺伝子バリエントカウントは 2018 年 8 月現在のものであり、変更される場合があります。

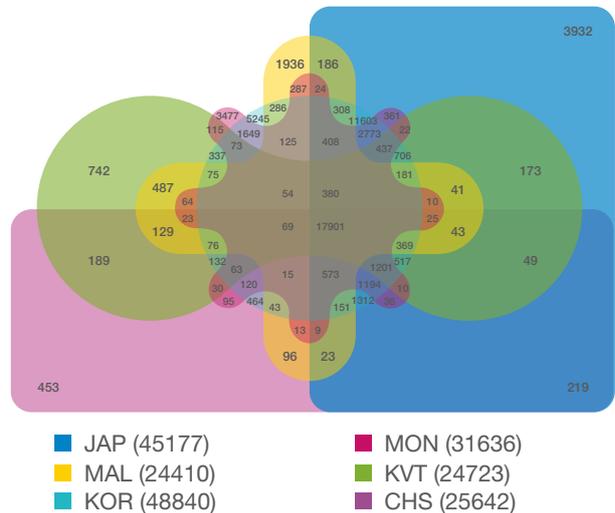


図 4：ASA-WGS サンプル中のエクソンコンテンツ Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip のエクソンコンテンツはさまざまな人種集団間および人種集団特異的に存在するコンテンツを含んでいます。ベン図では、特定の人種集団間で重複する、または特異的なコンテンツの割合を示しています。略語：CHS：漢民族、JAP：日本人、KOR：韓国人、KVT：ベトナム人、MAL：マレーシア人、MON：モンゴル人。バリエントカウントは 2018 年 8 月現在のものであり、変更される場合があります。

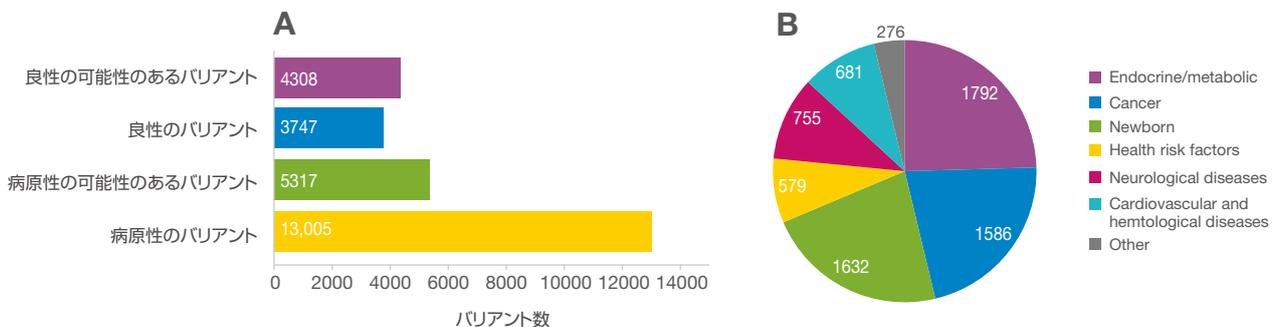


図 5：疾患カテゴリーを幅広く網羅 (A) ClinVar の American College of Medical Genetics (ACMG) アノテーションより病理学的分類の領域によって分類されたバリエント。(B) Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip 臨床研究用コンテンツは、ClinVar データベースに基づいた 7,000 以上のマーカーを備えています。バリエントカウントは 2018 年 8 月現在のものであり、変更される場合があります。

## 広範囲な疾患カテゴリーを網羅

ClinVar データベース<sup>1</sup>から、臨床的関連が確立されている 18,000 以上のバリエーションを含んでいるため、Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip の臨床研究用のコンテンツを用いて、疾患関連の検証、リスクプロファイリング、予防的なスクリーニング研究およびファーマコゲノミクス研究が可能になります。バリエーションの選択は、ClinVar の American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) のアノテーションに基づいた病理学的分類領域を広く含んでいます (図 5A)<sup>5</sup>。ClinVar データベースに基づいた疾患と形質との 7,000 以上の関連 (図 5B) と、NHGRI-GWAS カタログ<sup>3</sup>から選択された 12,000 以上のバリエーション (図 6) があり、幅広い表現型と疾患分類の領域を表しています。

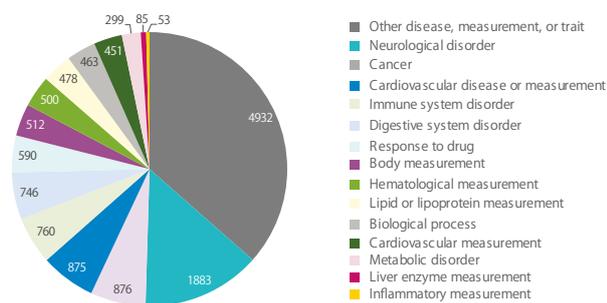


図 6: NHGRI-EBI 疾患カテゴリー Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip 臨床研究用コンテンツは、NHGRI-EBI データベースに基づいた 15 の疾患カテゴリー中の 12,000 以上のマーカーを備えています。バリエーションカウントは 2018 年 8 月現在のものであり、変更される場合があります。

## サンプルの同定、トラッキングおよび層別化のための QC マーカー

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、大規模研究のための QC マーカーおよび高価値マーカーを含んでおり、サンプルの同定、トラッキング、祖先同定、層別化を行うことが可能です (図 7)。

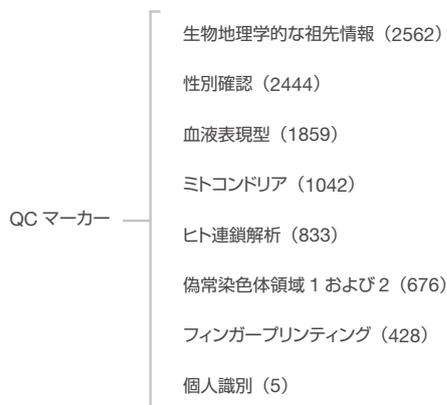


図 7: QC マーカー Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip 上の QC バリエーションによって、性別判定、祖先調査および個人識別などのサンプルトラッキングが可能になります。

## 東アジアおよび東南アジアにおけるゲノミクスを加速

### アジア探索パネル

アジア探索パネルは、45,000 以上のマーカーの設計で開発されており、2 つの方法で探索研究をする機会が得られます。1 つ目は、GnomAD データベース (図 4) からのエクソーム解析で認められたアジア系特異的コンテンツと、ASA WGS サンプルで機能への影響があるコンテンツを、バイオインフォマティクスを用いた非仮説型のアプローチで特定したコンテンツとを組み合わせています。2 つ目は、Infinium DrugDev Consortium Array、Infinium PsychArray、Infinium ImmunoArray、および Infinium NeuroX Consortium Array など、これまでで専門家が選択したアレイから、イルミナのインピュテーション選択パイプラインによってバリエーションを選択しました。 (図 8)

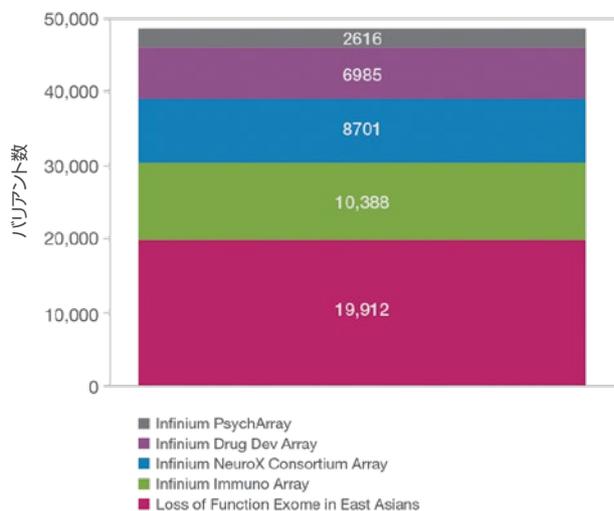


図 8: アジア探索パネル アジア探索パネルには 45,000 以上のバリエーションが含まれ、ターゲットアレイ (上から 4 つのバー) からインピュテーションによるカバーレッジを最大にする tag SNP、および東アジアや東南アジアのエクソーム解析からの推定機能欠失 (LoF) バリエーションを対象にしています。

### 亜大陸の祖先および HLA カバレッジ

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は ASA- WGS サンプルを使用し、生物地理学的な祖先情報提供マーカー (AIM) の固有のサブセットを開発しました。韓国人、中国人、日本人、マレーシア人、モンゴル人とのサブ集団構造を区別することができます。さらに詳細な AIM は漢民族の少数民族である、華北系と華南系の違いも区別することができます。

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は免疫系研究に対応する HLA コンテンツを含んでいます。そのために、Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は日本人 1,000 人と漢民族 10,000 人の HLA リファレンスサンプルにおけるインピュテーションプロセスを繰り返し、11,000 以上の MHC Imputation Tag を搭載しました。

これらの tag SNP は 4 桁および 2 桁の HLA アリルに対して 80% 以上のインピュテーション精度を発揮します。

## 柔軟なコンテンツオプション

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip はカスタマイズによって、最大 50,000 のカスタムビーズタイプ、またはあらかじめデザインされたコンテンツパネル (Multi-disease dro-In panel) を組み込むことが可能です (表 5)。

表 5: 柔軟なコンテンツオプション

オプションが可能なコンテンツ	マーカー数	説明
カスタムコンテンツ	≤ 50,000	DesignStudio™ MicroarrayAssay Designer によって実質どのターゲット (SNP、CNV、Indel など) に対してもカスタム設計が可能 <sup>a</sup>
Multi-disease drop-In panel	50,000 までのマーカー	以下の形質に着目したコンソーシアムのエクソームシーケンスおよびメタ解析から得られたファインマッピングコンテンツ: 精神医学、神経学、がん、心血管代謝、自己免疫、身体計測

a. [www.illumina.com/designstudio.html](http://www.illumina.com/designstudio.html)

略語: SNP: 一塩基多型、CNV: コピー数バリエーション、Indel: 挿入 / 欠失

## ハイスループットワークフロー

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、大規模集団研究およびバリエーションスクリーニングに対応するために、必要性に応じて効率的にスループットを増加できる高い拡張性のある 24 サンプル Infinium HTS フォーマットを使用します。柔軟性のあるスループット処理で、Infinium HTS アッセイは 1 週間当たり数百から数千のサンプルを処理することができます。Infinium HTS アッセイによって、3 日間という短いワークフローも実現し、ジェノタイピングサービス受託企業および臨床研究者がデータを収集し、素早く次の研究へ進むことができます (図 9)。

ワークフローにイルミナの Laboratory Information Management System (LIMS) オプションを統合して、自動化機能、工程の追跡および QC データの追跡が行えるため、高いラボ効率を実現します。Illumina ArrayLab ConsultingService では、高効率化および全体的な操作性の向上を望む、ハイスループットジェノタイピングを行うラボに対して、カスタマイズしたソリューションを提供します。

## 堅牢で高品質なアッセイ

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は実績のある Infinium アッセイケミストリーを使用し、イルミナジェノタイピングアレイが 10 年以上にわたって提供してきた高品質で再現性のあるデータをお届けします (表 6)。Infinium 製品ラインによって、さまざまなサンプル種 (唾液、血液、固形腫瘍、新鮮凍結、口腔スワブなど) に対する高いコールレートと再現性を提供します。Infinium FFPE QC and DNA Restoration Kit<sup>21</sup> と組み合わせることでホルマリン固定パラフィン包埋 (FFPE) サンプルのジェノタイピングが可能となります。また、Infinium アッセイからの個々のジェノタイピングコールの高いシグナル対ノイズ比によって、約 4.4 Kb の平均プローブスペーシングでゲノムワイドなコピー数バリエーション (CNV) をコールすることが可能になります。

表 6: データ品質の評価項目とスペーシング

データ品質の評価項目	数値 <sup>a</sup>	製品仕様 <sup>b</sup>
コールレート	99.5%	平均 99.0% 以上
再現性	99.99%	99.90% 以上
Log R 偏差	0.11 <sup>c</sup>	平均 0.30 以上 <sup>d</sup>
スペーシング		
スペーシング (kb)	平均値 4.4	中央値 2.0 90パーセンタイル <sup>e</sup> 11.1

a. 1248 の HapMap レファレンスサンプルのジェノタイピングで得られた数値。

b. 女性サンプルについては Y 染色体マーカーを除く。

c. GenTrain サンプルセットからの結果に基づく。

d. 一般的なプロジェクトでイルミナの標準プロトコルを実施した場合の予測値。腫瘍サンプルおよびイルミナの標準プロトコル以外の手法により調製したサンプルを除く。

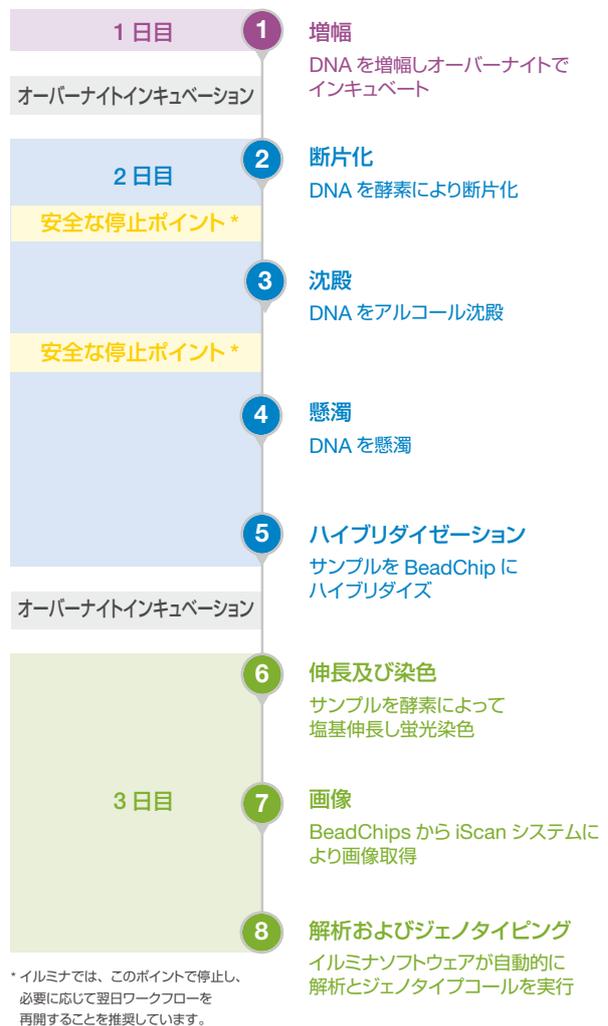


図 9: Infinium HTS ワークフロー Infinium HTS フォーマットによって、最小限の操作時間で 3 日間という短期間のワークフローが実現します。

## 東アジアおよび東南アジア集団に対する高いカバレッジとインピュテーション精度

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip のゲノムワイドなコンテンツは、公開されている全ゲノムリファレンスデータを活用して、1000 人ゲノムプロジェクトではあまりカバーされていない集団についても、高いインピュテーション精度を発揮するように選択されています (表 7)。何千ものサンプルは、韓国、中国、台湾、シンガポール、日本、モンゴル、マレーシア、およびベトナムなどのさまざまなアジア地域からのものであり、これらのうちのいくつかは 1000 人ゲノムプロジェクトでは不十分または欠落していた集団です。

高いインピュテーション精度によって、人種集団規模の疾患研究および人種集団特異的な疾患原因バリエーション検出に対応するパワーが増強されます。バリエーション選択は、低いマイナーアレル頻度 (MAF=1~5%) のバリエーションに主に焦点を置いており、集団特異的なターゲットを活用することによって、最新の集団サブ分類構造を最大限に反映し、インピュテーション精度を最大限に高めました。低 MAF バリエーションの高いカバレッジおよび多型マーカーの高い検出値は Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip の重要な特長であり、アジア人集団のカバレッジが不十分であったコモンバリエーションに注力したこれまでのアレイと比べて異なるものです (表 8)。

表 7: 1000 人ゲノムプロジェクトで不十分または欠落していた集団に対するさまざまな MAF 閾値でのインピュテーション精度<sup>a</sup>

人種集団	インピュテーション精度		
	MAF ≥ 5%	MAF 1~5%	MAF 0.5~1%
日本人	0.84	0.8	0.76
韓国人	0.79	0.86	0.88
マレーシア人	0.8	0.81	0.92

a. 不十分な集団とは 1000 人ゲノムプロジェクトに含まれた人種集団特異的なサンプルと比較して定義しています。

略語: MAF: マイナーアレル頻度

表 8: 選択した人種集団に対するさまざまな MAF 閾値でのバリエーションコンテンツ

人種集団	マーカー数		
	MAF ≥ 5%	MAF 1~5%	MAF 0.5~1%
中国人	548,557	243,348	120,263
日本人	536,638	235,034	122,888
韓国人	557,837	258,361	124,097
マレーシア人	544,462	222,845	135,838

略語: MAF: マイナーアレル頻度

## まとめ

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は集団規模の遺伝学研究、バリエーションスクリーニング、および個別化医療に対してコスト効率の優れたソリューションを提供します。Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip は、世界中から受注され広く採用されている Infinium Global Screening Array の市販バージョンを基に構築されています。iScan システム、Infinium HTS Assay および統合解析ソフトウェアを用いることで、高密度 24 サンプル BeadChip は幅広い臨床研究アプリケーションに対する最適化されたコンテンツを提供します。

## 製品情報

イルミナの Infinium 製品のオンラインでのご注文については [jp.illumina.com](http://jp.illumina.com) をご覧ください。

Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit	カタログ番号
48 サンプル	20016317
288 サンプル	20016318
1152 サンプル	20016319
Infinium Asian Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit*	カタログ番号
48 サンプル	20016320
288 サンプル	20016321
1152 サンプル	20016322

\*カスタムコンテンツに対応

## 詳細はこちらから

Infinium ASA-24 v1.0 BeadChip、他のイルミナジェノタイピング製品およびサービスについては、<https://jp.illumina.com/techniques/microarrays/human-genotyping.html> をご覧ください。

Infinium ASA を用いたハイスループットプロセスにご興味がある場合、Infinium HTS Extra ハイスループットキットの構成に関する詳細についてお近くの営業担当にお問い合わせください。

## 参考文献

1. ClinVar Database. [www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar). Accessed October 2016.
2. PharmGKB, The Pharmacogenomics Knowledgebase. [www.pharmgkb.org](http://www.pharmgkb.org). Accessed January 2017.
3. National Human Genome Research Institute. [www.genome.gov/](http://www.genome.gov/). Accessed January 2017.
4. Exome Aggregation Consortium (ExAC) Browser. [exac.broadinstitute.org](http://exac.broadinstitute.org). Accessed October 2016.
5. ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. [www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/). Accessed January 2017.
6. PharmaADME Gene List. [www.pharmaadme.org](http://www.pharmaadme.org). Accessed August 2014.
7. University of California, Santa Cruz (UCSC) Genome Browser. [genome.ucsc.edu](http://genome.ucsc.edu). Accessed July 2016.
8. NCBI Reference Sequence Blood Group Antigen Gene Mutation Database. [www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmutsystems](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmutsystems). Accessed July 2016.
9. Catalog of somatic mutations in cancer. [cancer.sanger.uk/cosmic](http://cancer.sanger.uk/cosmic). Accessed July 2016.
10. Gene Ontology Consortium. [www.geneontology.org](http://www.geneontology.org). Accessed July 2016.
11. Database of Genomic Variants. [dgv.tcag.ca/dgv/app/home](http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home). Accessed July 2016.
12. NCBI eQTL Database. [www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi). Accessed July 2016.
13. The Allele Frequency Database. [alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp](http://alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp). Accessed July 2016.
14. de Bakker PIW, McVean G, Sabeti PC, et al. A high-resolution HLA and SNP haplotype map for disease association studies in the extended human MHC. *Nat Genet.* 2006; 38: 1166-1172.
15. Illumina (2017). *TruSight Inherited Disease Sequencing Panel Data Sheet*. Accessed July 2016.

16. Neanderthal Genome Browser.  
[neanderthal.ensemblgenomes.org/index.html](http://neanderthal.ensemblgenomes.org/index.html). Accessed July 2016.
17. RefSeq - NCBI Reference Sequence Database.  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Accessed September 2016.
18. NCBI Genome Reference Consortium. Version GRCh37.  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Accessed July 2016.
19. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC).  
[cpicpgx.org](http://cpicpgx.org). Accessed October 2016
20. PharmGKB, Clinical Annotation Levels of Evidence.  
[www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels](http://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels). Accessed January 2017.
21. Infinium FFPE QC and DNA Restoration Kit.  
[www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/datasheet\\_FFPE\\_DNA\\_restoration.pdf](http://www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/datasheet_FFPE_DNA_restoration.pdf).

## 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

[jp.illumina.com](http://jp.illumina.com)

 [www.facebook.com/illuminakk](https://www.facebook.com/illuminakk)

販売店

本製品の使用目的は研究に限定されます。診断での使用はできません。 販売条件 : [jp.illumina.com/tc](http://jp.illumina.com/tc)

© 2019 Illumina, Inc. All rights reserved.

すべての商標および登録商標は、Illumina, Inc または各所有者に帰属します。  
商標および登録商標の詳細は [jp.illumina.com/company/legal.html](http://jp.illumina.com/company/legal.html) をご覧ください。  
予告なしに仕様および希望販売価格を変更する場合があります。

Pub. No. 370-2019-001-A-JPN QB 7260 18OCT2019

**illumina**<sup>®</sup>