

# Infinium™ Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChip

日本人集団の遺伝学的研究のためのパワフルかつ高品質でコスト効率の良いアレイ

## 特長

- **日本人に最適化されたコンテンツ**  
専門家により選択されたコンテンツを搭載、約10万の日本人特異的マーカーおよびオプションで追加できるカスタムコンテンツを含む
- **幅広い臨床研究アプリケーション**  
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プングが可能
- **堅牢で高品質なアクセシ**  
イルミナジェノタイプングアレイによる> 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 Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChipは、日本人集団の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高い価値があり、拡張性のあるコスト効率の良いソリューションを提供します(表1)。日本のコンソーシアムと共同で設計され、Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip、および日本人の全ゲノムシーケンス(WGS)データに基づいた新しいタグ単基多型(tag SNP)コンテンツを搭載しています。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、最適化されたコンテンツを提供し、イルミナジェノタイプングアレイが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 Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChipは、日本人集団におけるバイオバンクの蓄積およびトランスレーショナル研究を促進させます。

表1: 製品情報<sup>a</sup>

特長	説明
生物種	ヒト
マーカー総数 <sup>b</sup>	736,847
最大カスタムビーズタイプ数	50,000
BeadChipあたりのサンプル数	24
インプット量	ゲノムDNA 200 ng
アクセシケミストリー	Infinium HTS
システム	iScanシステム
最大サンプルスループット <sup>a</sup>	~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. 概算値、スキャン時間、および最大スループットはラボおよびシステム構成によって異なる場合があります。  
b. マーカー総数はコンソーシアムマニフェストから算出しました。

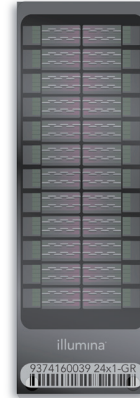


図1: Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChip: 信頼性の高い24サンプルInfinium HTSプラットフォームを使用しています。

## WGS研究からの最適化された日本人向けコンテンツ

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChipは、Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChipからの49万以上のゲノムワイドバックボーンマーカー、および日本のヒト疾患を専門にする研究者などから提供されたおよそ10万の日本人特異的マーカーなど、日本人集団における情報量に富んだtag SNP(表2)を搭載しています。このBeadChipには、他の製品にはない臨床研究コンテンツとして、日本のさまざまなコンソーシアムメンバーからのおよそ3.3万の地域的マーカーが搭載されています。本アレイは、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用に、キュレーションされた臨床研究バリエーションと品質管理(QC)マーカーを組み合わせています。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。<sup>1-4</sup>

表2: マーカー情報

マーカー区分 <sup>a</sup>	マーカー数		
エクソンマーカー <sup>b</sup>	73,737		
ナンセンスマーカー <sup>c</sup>	5,608		
ミスセンスマーカー <sup>c</sup>	50,775		
同義マーカー <sup>c</sup>	11,636		
ミトコンドリアマーカー <sup>c</sup>	1,262		
Indel <sup>d</sup>	9,286		
性染色体 <sup>e</sup>	X	Y	PAR/Homologous
	27,445	6,869	721

a. マーカー数はコンソーシアムマニフェストから算出しました。  
b. リファレンスシーケンス: NCBI Reference Sequence Database. Accessed August 30, 2020.<sup>18</sup>  
c. Compared against the UCSC Genome Browser. Accessed August 20, 2020.<sup>6</sup>  
d. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. Accessed August 20, 2020.<sup>19</sup>  
略語: Indel: 挿入/欠失, PAR: 偽常染色体領域。

表3: 高い価値のあるコンテンツ

コンテンツ <sup>a</sup>	マーカーの数 <sup>b</sup>	研究アプリケーション/注記	コンテンツ <sup>a</sup>	マーカーの数 <sup>b</sup>	研究アプリケーション/注記
ACMG <sup>5</sup> 59 2016 gene coverage	15,156		GO <sup>10</sup> CVS genes	106,209	心血管疾患の病態
ACMG <sup>5</sup> 59 all annotations	13,115		Database of Genomic Variants <sup>11</sup>	573,087	ゲノム構造のバリエーション
ACMG <sup>5</sup> 59 pathogenic	5,903	臨床的なWGSおよびWESサンプルから同定された既知の臨床的に重要なバリエーション	eQTL <sup>12</sup>	3,982	mRNA発現レベルを制御するゲノム座位
ACMG <sup>5</sup> 59 likely pathogenic	1,953		Fingerprint SNP <sup>13</sup>	378	個人識別
ACMG <sup>5</sup> 59 benign	580		gnomAD <sup>14</sup> exome	73,737	さまざまな研究からの関連のない個別からのWGSおよびWES結果
ACMG <sup>5</sup> 59 likely benign	888		HLA genes <sup>15</sup>	1,103	疾患防御、移植拒絶、および自己免疫疾患
ACMG <sup>5</sup> 59 VUS	2,272		Extended MHC <sup>15d</sup>	12,668	疾患防御、移植拒絶、および自己免疫疾患
AIMs <sup>c</sup>	2,595	生物地理学的な祖先情報マーカー	KIR genes <sup>6</sup>	80	自己免疫疾患および疾患防御
APOE <sup>6</sup>	16	心血管疾患、アルツハイマー病、および認知症	Neanderthal SNP <sup>16</sup>	1,651	ネアンデルタール系およびヒト集団の移動
Blood phenotype genes <sup>7</sup>	1,889	血液表現型	Newborn/carrier screening gene coverage	26,303	TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panelに含まれる遺伝子関連小児疾患 <sup>19</sup>
ClinVar <sup>1</sup> variants	50,223	バリエーション、表現型、およびヒトの健康との関連	NHGRI-EBI GWAS catalog <sup>17</sup>	22,103	論文発表されたGWASからのマーカー
ClinVar <sup>1</sup> pathogenic	19,432		NHGRI疾患	19,492	論文発表されたさまざまな疾患に関連するマーカー
ClinVar <sup>1</sup> likely pathogenic	7,684		PharmGKB <sup>2,17</sup>	4,287	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> benign	13,134		RefSeq <sup>18</sup> 3' UTRs	16,350	3'非翻訳領域
ClinVar <sup>1</sup> likely benign	6,516		RefSeq <sup>18</sup> 5' UTRs	7,450	5'非翻訳領域
COSMIC <sup>8</sup> genes	323,620	がんの体細胞変異	RefSeq <sup>18</sup> All UTRs	23,073	非翻訳領域
CPIC <sup>9</sup> all	250	薬物療法を最適化するための指針になる可能性のあるバリエーション	RefSeq <sup>18</sup>	362,588	すべての既知遺伝子
CPIC <sup>9</sup> -A/B	140		RefSeq <sup>18</sup> +/- 10 kb	427,037	制御領域
CPIC <sup>9</sup> -B	17		RefSeq <sup>18</sup> Promoters	17,248	プロモーター領域を含む2 kb上流の領域
CPIC <sup>9</sup> -C	14		RefSeq <sup>18</sup> Splice Regions	2,696	スプライス部位でのバリエーション
CPIC <sup>9</sup> -C/D	109				
CPIC <sup>9</sup> -D	76				

a. コンテンツはコンソーシアムマニフェストから得られました。

b. 各カテゴリーのマーカー数は変更される場合があります。

c. 社内計算に基づくものです。

d. Extended MHCは8 Mb領域のコンテンツです。

略語: ACMG: American College of Medical Genetics, 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、WES: 全エクソームシーケンス。

## 幅広い臨床研究アプリケーション

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChip臨床研究用コンテンツは、医学ゲノム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コスト効率の良い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および表3)。

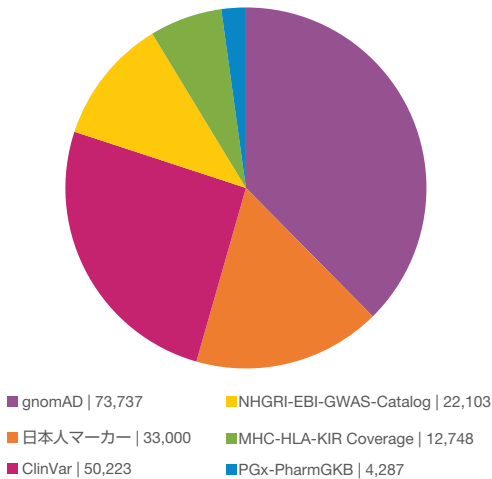


図2: 臨床研究コンテンツ: コンテンツは、科学的に認められたデータベースから専門的に選択し、臨床研究アプリケーションのための情報量豊富なアレイを作成しました。バリエーションカウントは変更される場合があります。

## 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、臨床的な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 Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium 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めています(図3A)。<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3B)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4)があり、幅広い表現型と疾患分類の領域を表しています。

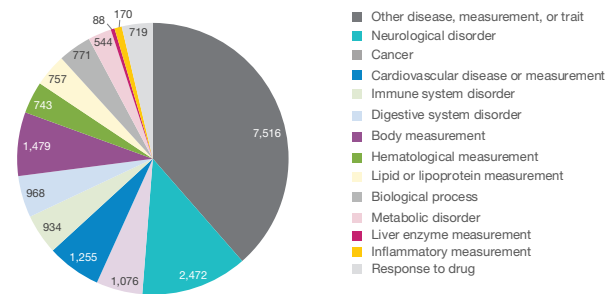
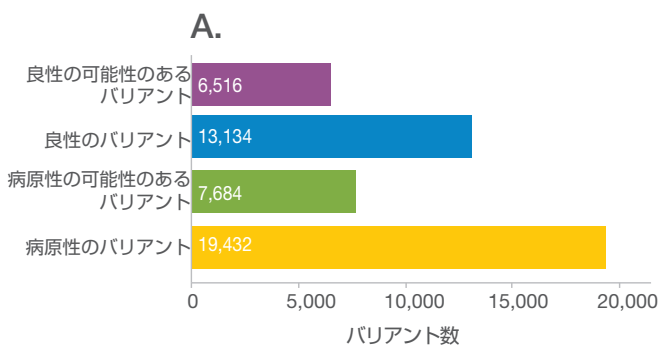


図4: NHGRI疾患カテゴリー: 本アレイの臨床研究コンテンツは、NHGRIデータベースに基づいた幅広い疾患カテゴリー中の12,000以上のマーカーを備えています。バリエーションカウントはコンソーシアムのマニフェストから得られたものであり、変更される場合があります。

## 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 Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium 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5)。

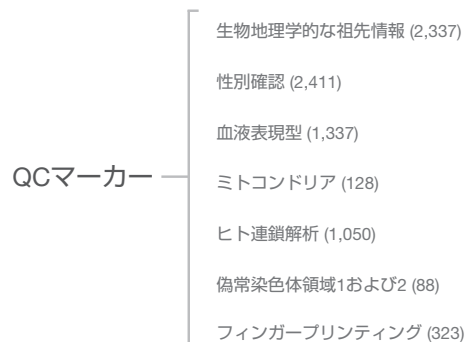


図5: QCマーカー: 本アレイ上のQCバリエーションによって、性別判定、祖先調査および個人識別などのサンプルトラッキングが可能になります。データはコンソーシアムマニフェストから得られました。

図3: 疾患カテゴリーを幅広く網羅: (A) ClinVarの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ーション。(B) Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0臨床研究用コンテンツは、ClinVarデータベースのカテゴリーに基づいた7,000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変更される場合があります。

## 柔軟なコンテンツオプション

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium 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 drop-in panel)を組み込むことが可能です(表4)。DesignStudio™ Microarray Assay Designerを用いて、SNP、コピー数バリエーション(CNV)、およびIndelなどのターゲットをデザインすることができます。

表4: 柔軟なコンテンツオプション

対応コンテンツ	マーカー数	説明
カスタムコンテンツ	≤ 50,000	DesignStudio Microarray Assay 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
Multi-disease drop-in panel	~50,000	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、身体計測学

## まとめ

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChipは、日本人集団に焦点を当て、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良いソリューションを提供します。本アレイは、世界中から受注され広く採用されているInfinium Global Screening ArrayおよびInfinium Asian Screening Array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したコンテンツを提供します。

## 詳細はこちら

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip、他のイルミナジェノタイプング製品およびサービスについては、[jp.illumina.com/techniques/microarrays.html](http://jp.illumina.com/techniques/microarrays.html)をご覧ください。

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は、担当営業にお問い合わせください。

## 製品情報

<b>Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit</b>	<b>カタログ番号</b>
48サンプル	20040743
288サンプル	20040744
1,152サンプル	20040745
<b>Infinium Japanese Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit<sup>a</sup></b>	<b>カタログ番号</b>
48サンプル	20040746
288サンプル	20040747
1,152サンプル	20040748

a. カスタムコンテンツに対応

## 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/illumina](https://www.facebook.com/illumina)

## 参考文献

1. ClinVar Database. [www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar). Accessed August 20, 2020.
2. PharmGKB, The Pharmacogenomics Knowledgebase. [www.pharmgkb.org](http://www.pharmgkb.org). Accessed August 20, 2020.
3. National Human Genome Research Institute. [www.genome.gov/](http://www.genome.gov/). Accessed August 20, 2020.
4. Exome Aggregation Consortium (ExAC) Browser. [exac.broadinstitute.org](http://exac.broadinstitute.org). Accessed August 20, 2020.
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 August 20, 2020.
6. University of California, Santa Cruz (UCSC) Genome Browser. [genome.ucsc.edu](http://genome.ucsc.edu). Accessed August 20, 2020.
7. 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 August 20, 2020.
8. Catalog of somatic mutations in cancer. [cancer.sanger.uk/cosmic](http://cancer.sanger.uk/cosmic). Accessed August 20, 2020.
9. CPIC. [cpicpgx.org](http://cpicpgx.org). Accessed August 20, 2020.
10. Gene Ontology Consortium. [www.geneontology.org](http://www.geneontology.org). Accessed August 20, 2020.
11. Database of Genomic Variants. [dgv.tcag.ca/dgv/app/home](http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home). Accessed August 20, 2020.
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 August 20, 2020.
13. The Allele Frequency Database. [alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp](http://alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp). Accessed August 20, 2020.
14. gnomAD, Genome Aggregation Database. [gnomad.broadinstitute.org](http://gnomad.broadinstitute.org). Accessed August 20, 2020.
15. 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.
16. Neanderthal Genome Browser. [neanderthal.ensemblgenomes.org/index.html](http://neanderthal.ensemblgenomes.org/index.html). Accessed August 20, 2020.
17. PharmGKB, Clinical Annotation Levels of Evidence. [www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels](http://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels). Accessed August 20, 2020.
18. RefSeq - NCBI Reference Sequence Database. [www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Accessed May 20, 2020.
19. NCBI Genome Reference Consortium. Version GRCh37. [www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Accessed May 20, 2020.
20. Illumina (2012) Infinium FFPE QC and DNA Restoration Kit. Accessed May 20, 2020.

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)

© 2020 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. 370-2020-003-B-JPN QB10853 02DEC2020

**illumina**<sup>®</sup>