

Infinium™ CoreExome-24 v1.4 BeadChip

Array personalizzabile e a elevata densità per studi di genotipizzazione e screening su larga scala efficace in termini di costi

Descrizione generale

Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip è personalizzabile e offre un modo economico per eseguire e supportare ampi studi genetici, specialmente gli studi di genotipizzazione su larga scala. Sviluppato in collaborazione con diversi istituti di ricerca leader nel settore, Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip include tutte le tag di polimorfismi di singolo nucleotide (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) trovate su Infinium Core-24 BeadChip, oltre a più di 240.000 marker da Infinium HumanExome BeadChip (Tabella 5, Tabella 6). Infinium CoreExome-24+ v1.4 BeadChip consente di includere fino a 100.000 marker semi-personalizzati. Oltre a eseguire studi di genotipizzazione su larga scala ed efficaci dal punto di vista economico, Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip può essere utilizzato per ottenere set di dati di esempio come punto di riferimento per diverse applicazioni a valle in modo semplice e veloce.

Queste applicazioni includono variante comune, DNA mitocondriale (Mitochondrial DNA, mtDNA), informazioni ancestrali, conferma del sesso, perdita di varianti e studi di rilevamento di inserzioni/delezioni (Indel) (Tabella 2). Gli Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip utilizzano il saggio Infinium per lo screening a elevata processività (High-Throughput Screening, HTS). Quando utilizzato con il sistema iScan™ o HiScan™, questo BeadChip a 24 campioni (Figura 1) offre informazioni economiche e di elevata qualità sull'intero genoma su diverse popolazioni mondiali.



Figura 1: Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip: Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip a 24 campioni consente la genotipizzazione di tag SNP informative e marker mirati all'esoma su diverse popolazioni mondiali, fornendo dati di elevata qualità che possono essere utilizzati per diverse applicazioni a valle.

Flusso di lavoro a elevata processività

Infinium CoreExome-24 v1.4 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 di 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 CoreExome-24 v1.4 BeadChip utilizza la chimica 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 fornisce elevate percentuali di identificazione ed elevata riproducibilità per diversi tipi di campioni inclusi saliva, sangue, tumori solidi, tessuti freschi congelati e tamponi orali (Tabella 3). Inoltre, l'elevato rapporto segnale-rumore delle singole identificazioni di genotipizzazione ottenute dal saggio Infinium fornisce 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 5,27 kb.

Tabella 1: Informazioni sul prodotto

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
Numero totale di marker	567.218		
Capacità per tipi di microsferi personalizzate	100.000		
Numero di campioni per BeadChip	24		
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		
Durata scansione per campione	Sistema iScan	Sistema HiScan	
	2,5 minuti	2,0 minuti	
Prestazioni dei dati	Valore ^b	Specifiche del prodotto ^c	
Percentuale di identificazione	99,8%	> 99% in media	
Riproducibilità	99,99%	> 99,9%	
Deviazione log R	0,09	< 0,30	
Spaziatura			
Spaziatura (kb)	Media	Mediana	90° ^d
	5,27	1,82	14,30

a. Presume un sistema iScan, un AutoLoader 2.x, due robot Tecan e cinque giorni lavorativi alla settimana.

b. I valori derivano dalla genotipizzazione di 270 campioni di riferimento HapMap.

c. Per i campioni femminili, esclude i marker del cromosoma Y.

d. 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.



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 2: Informazioni sui marker

Categorie di marker	N. di marker		
Marker esonici ^a	268.631		
Marker intronici ^a	152.454		
Marker nonsense ^b	15.040		
Marker missenso ^b	219.228		
Marker sinonimi ^b	14.774		
Marker mitocondriali ^c	369		
Indel ^c	12.451		
Cromosomi sessuali ^c	X	Y	PAR/omologhi
	13.115	2.118	256

a. RefSeq - database delle sequenze di riferimento NCBI. Consultato a maggio 2020.
 b. Confrontato con il browser UCSC Genome Browser. Consultato a maggio 2020.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, versione GRCh37. Consultato a maggio 2020.
 Abbreviazioni: Indel, inserzione/delezione; PAR, regione pseudoautosomica.

Tabella 3: Accuratezza di imputazione da 1000G^a a diverse soglie MAF

Popolazione ^b	Accuratezza di imputazione		
	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 da 1000G^a a diverse soglie MAF

Popolazione ^b	Copertura LD (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

Media LD da 1000G^a a diverse soglie MAF

Popolazione ^b	Copertura LD (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. Confrontato con la fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G). www.internationalgenome.org. Consultato a maggio 2020.
 b. Vedere www.internationalgenome.org/faq/which-populations-are-part-your-study.
 Abbreviazioni: MAF, frequenza dell'allele minore; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico; LD, disequilibrio di legame.

Informazioni per gli ordini

Infinium CoreExome-24 v1.4 Kit	N. di catalogo
48 campioni	20039222
288 campioni	20039223
1.152 campioni	20039224
Infinium CoreExome-24+ v1.4 Kit ^a	N. di catalogo
48 campioni	20039214
288 campioni	20039215
1.152 campioni	20039216

a. Abilitato per ulteriore contenuto personalizzato.

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Infinium CoreExome-24 v1.4 BeadChip e altri prodotti e servizi di genotipizzazione Illumina, visitate la pagina Web www.illumina.com/genotyping