

BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 de Infinium™

Descubra nuevas asociaciones a rasgos y enfermedades con contenido exónico funcional.

Descripción general

El BeadChip OmniExpressExome v1.6 de Infinium (Figura 1) ofrece una cobertura completa de contenido de polimorfismos de nucleótido único (SNP) común, poco frecuente y exónico del proyecto 1000 Genomes¹ y proporciona la máxima información genómica sobre distintas poblaciones del mundo (Tabla 1 y Tabla 2). Gracias a la combinación de marcadores de los BeadChips Omni2.5-8 y Exome-24 de Infinium, el BeadChip OmniExpressExome v1.6 de Infinium es una potente herramienta para los estudios de asociación de genoma completo (GWAS) y el genotipado de próxima generación (Tabla 3). Con ayuda de los reconocidos sistemas HiScan™ o iScan™ y del software de análisis integrado, el BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 de ocho muestras de Infinium ofrece SNP marcadores optimizados de alto rendimiento y contenido exónico funcional, además de total compatibilidad con los análisis de la variación del número de copias (CNV). En combinación con un envase adecuado y un protocolo sin PCR simplificado, el BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 de Infinium proporciona una completa solución de análisis de ADN.



Figura 1: BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 de Infinium. El BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 de Infinium ofrece una excelente cobertura de variantes comunes y contenido exónico funcional conforme al proyecto 1000 Genomes.

Tabla 1: Información del producto

Característica	Descripción	
Especie	Humana	
Número total de marcadores	962 215	
Capacidad para tipos de bolas personalizadas	30 000	
Número de muestras por BeadChip	8 muestras	
Cantidad necesaria de ADN de entrada	200 ng	
Proceso químico del ensayo	Infinium HD Super	
Compatibilidad con instrumentos	Sistema iScan o HiScan	
Rendimiento de las muestras ^a	~ 960 muestras/semana	
Tiempo de exploración por muestra	Sistema iScan 4,6 min Sistema HiScan 3,5 min	
Rendimiento de los datos	Valor ^b	Especificaciones del producto ^d
Índice de llamada	99,88 %	>99 % de media
Reproducibilidad	99,99 %	>99,9 %
Desviación de log R	0,09	<0,30 ^c
Separación		
Separación (kb)	Media 3,02 Mediana 1,36	90.º % ^c 7,57

- a. Para el cálculo se da por sentado el uso de un sistema iScan, un AutoLoader 2.x, dos robots Tecan durante una semana laboral de cinco días.
- b. Valores derivados del genotipado de 331 muestras de referencia HapMap.
- c. Valor esperado para proyectos típicos con protocolos estándares de Illumina. Se excluyen las muestras tumorales y las muestras que se hayan preparado sin seguir los protocolos estándares de Illumina.
- d. Se excluyen los marcadores del cromosoma Y en muestras femeninas.

Tabla 2: LD $r^2 \geq 0,80$ de 1000G^a a distintos umbrales de MAF

Población de 1000G ^b	Cobertura de LD ($r^2 \geq 0,80$)		
	MAF ≥ 1 %	MAF $\geq 2,5$ %	MAF ≥ 5 %
AFR	0,28	0,35	0,43
AMR	0,54	0,65	0,72
EAS	0,67	0,74	0,78
EUR	0,63	0,71	0,77
SAS	0,58	0,68	0,73

- a. En comparación con la fase 3, versión 5 del proyecto 1000 Genomes (1000G). www.1000genomes.org. Acceso: julio de 2016.
- b. Consulte la página www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population.

Abreviaturas: LD (desequilibrio de ligamiento); MAF (frecuencia de alelos menor); AFR (africana); AMR (americana mixta); EAS (asiática oriental); EUR (europea); SAS (asiática meridional).

Tabla 3: Información sobre los marcadores

Categorías de marcadores	N.º de marcadores		
Genes RefSeq ^a	566 140		
Genes RefSeq +/- 10 kb	635 492		
Exones RefSeq	275 744		
Regiones promotoras RefSeq	28 880		
Genes ADME ^b	17 807		
Genes ADME +/- 10 kb	21 403		
Exones ADME	6149		
MHC	11 513		
Genes COSMIC ^c	527 784		
Genes en Gene Ontology ^d	141 808		
Marcadores sin sentido ^e	5323		
Marcadores con cambio de sentido ^e	224 927		
Marcadores sinónimos ^e	20 259		
Marcadores silenciosos ^f	25 120		
Marcadores mitocondriales ^f	208		
Inserciones y deleciones ^f	140		
Cromosomas sexuales ^f	X 22 783	Y 1448	PAR/homólogo 819

- a. RefSeq - NCBI Reference Sequence Database. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Acceso: septiembre de 2016.
- b. PharmaADME Gene List. www.pharmaadme.org. Acceso: agosto de 2014.
- c. Catálogo de mutaciones somáticas del cáncer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Acceso: julio de 2016.
- d. Consorcio de ontología genética. www.geneontology.org. Acceso: julio de 2016.
- e. En comparación con el examinador de genoma de la Universidad de California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Acceso: agosto de 2014.
- f. NCBI Genome Reference Consortium, Versión GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Acceso: julio de 2016.

Abreviaturas: Indel (inserción/delección); PAR (región pseudoautosómica).

Datos para realizar pedidos

Kit OmniExpressExome-8 v1.6 de Infinium	N.º de catálogo
16 muestras	20024676
48 muestras	20024677
96 muestras	20024678
384 muestras	20024679
Kit OmniExpressExome-8+ v1.6 de Infinium ^a	N.º de catálogo
16 muestras	20024680
48 muestras	20024681
96 muestras	20024682
384 muestras	20024683
a. Permite la adición de contenido personalizado.	b. Permite la adición de contenido personalizado.

Información adicional

Para obtener más información sobre el BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 de Infinium, así como sobre otros servicios y productos de genotipado de Illumina, visite www.illumina.com/genotyping

Referencias

1. 1000 Genomes Project Consortium, www.1000genomes.org. Acceso: abril de 2014.