

Infinium® PsychArray-24 v1.2 BeadChip

Untersuchen Sie die mit den häufigsten psychischen Erkrankungen assoziierten genetischen Varianten mit bewährter Infinium-Array-Technologie.

Überblick

Der Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip ist ein kostengünstiger Array mit hoher Dichte. Er wurde in Zusammenarbeit mit dem Psychiatric Genomics Consortium¹ und mehreren führenden Forschungsinstituten für genetische Studien in großem Umfang zu Prädispositionen und Risiken für psychische Erkrankungen entwickelt. Der Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip enthält ca. 271.000 bewährte Tag-SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms, Einzelnukleotid-Polymorphismen), die auch im Infinium Core-24 BeadChip enthalten sind, sowie ca. 277.000 Marker des Infinium Exome-24 BeadChip und ca. 50.000 Marker, die häufig vorkommenden psychischen Erkrankungen zugeordnet werden. Diese Marker umfassen genetische Varianten, die mit folgenden häufig auftretenden psychischen Erkrankungen assoziiert sind:

- Schizophrenie
- Bipolare Störung
- Autismus-Spektrum-Störungen
- Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS)
- Depression
- Zwangsstörung
- Magersucht
- Tourette-Syndrom

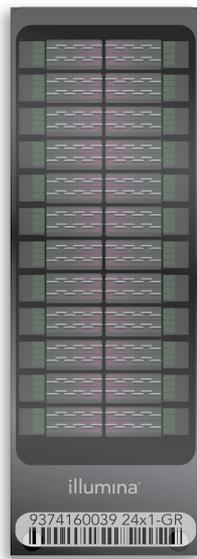


Abbildung 1: Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip – Der Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip ist ein umfassender Array, der eine hervorragende Abdeckung der von einem Konsortium ausgewählten entsprechenden Marker für häufig vorkommende psychische Erkrankungen bietet.

Zur Unterstützung weiterer Forschungsanforderungen kann der Infinium PsychArray-24+ v1.2 BeadChip um bis zu 60.000 zusätzliche anwendungsspezifische Bead-Typen erweitert werden. Mit der Kombination aus Markern für seltene psychische Erkrankungen, Tag-SNPs und Exom-Inhalten ist der Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip die ideale Ausgangsbasis für Genomstudien zu psychischen Erkrankungen.

Workflow mit hohem Durchsatz

Der Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip verwendet das in hohem Maße skalierbare Infinium-24-Proben-HTS-Format, das die Hochdurchsatzverarbeitung von Tausenden Proben pro Woche für große Forschungsprojekte und das Varianten-Screening im Bevölkerungsmaßstab ermöglicht. Das Infinium-HTS-Format bietet außerdem einen schnellen Workflow von nur drei Tagen, sodass Anbieter von Genotypisierungs-Services und klinische Forscher Daten schnell erfassen und Studien vorantreiben können (Abbildung 2).

Die optionale Integration des Laborinformations- und Managementsystems von Illumina (LIMS) in den Workflow maximiert die Laboreffizienz mit automatisierten Funktionen sowie Prozess- und Qualitätssicherungsdatenverfolgung. Der Illumina ArrayLab Consulting Service bietet maßgeschneiderte Lösungen für Hochdurchsatz-Genotypisierungslabors, die ihre Effizienz und die gesamten Arbeitsabläufe optimieren möchten.

Zuverlässiger Assay von hoher Qualität

Der Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip nutzt die bewährte Infinium-Assay-Chemie, um reproduzierbare Daten mit demselben Qualitätsanspruch zu generieren (Tabelle 1), den die Genotypisierungsarrays von Illumina seit über 10 Jahren erfüllen. Die Infinium-Produktlinie bietet hohe Call-Raten und hohe Reproduzierbarkeit für zahlreiche Probentypen, darunter Speichel, Blut, solide Tumore, gefrorenes Frischplasma und Abstriche der Mundschleimhaut. Sie ist mit dem [Infinium FFPE QC Kit](#) und dem [Infinium HD FFPE DNA Restore Kit](#) kompatibel, sodass formalinfixierte, in Paraffin eingebettete (FFPE) Proben genotypisiert werden können. Mit dem hohen Signal-Rausch-Verhältnis der einzelnen Genotypisierungs-Calls des Infinium-Assays haben Forscher darüber hinaus Zugang zu einem genomweiten Kopienzahlvarianten-Calling (CNV) mit einem mittleren Sondenabstand von ca. 4,90 kb.



Tabelle 1: Produktinformationen

Merkmal	Beschreibung		
Spezies	Mensch		
Anzahl Marker insgesamt	593.260		
Kapazität für anwendungsspezifische Bead-Typen	60.000		
Anzahl Proben pro BeadChip	24 Proben		
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng		
Assay-Chemie	Infinium HTS		
Unterstützte Geräte	iScan- oder HiScan-System		
Probendurchsatz ^a	ca. 2.304 Proben/Woche		
Scandauer pro Probe	iScan-System 2,5 min HiScan-System 2,0 min		
Datenleistung	Wert ^b	Produktspezifikation	
Call-Rate	99,8 %	> 99 % im Durchschn.	
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,9 %	
Log-R-Abweichung	0,12	< 0,30 ^c	
Abstand			
Abstand (kb)	Mittel 4,90	Median 1,75	90. % ^c 13,23

- a. Schätzung basiert auf einem iScan-System, einem AutoLoader 2.x, zwei Tecan-Robotern und einer Fünf-Tage-Arbeitswoche.
- b. Werte stammen aus der Genotypisierung von 324 HapMap-Referenzproben.
- c. Der erwartete Wert für typische Projekte, bei denen Illumina-Standardprotokolle verwendet werden. Tumor-Proben und Proben, die mit anderen Methoden als den Standardprotokollen von Illumina vorbereitet wurden, sind hiervon ausgeschlossen.

Tabelle 2: LD $r^2 \geq 0,80$ aus 1000G^a bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

1000G-Bevölkerungsgruppe ^b	LD-Abdeckung ($r^2 \geq 0,80$)	
	MAF $\geq 5\%$	MAF $\geq 1\%$
AFR	0,47	0,31
AMR	0,71	0,53
EAS	0,77	0,64
EUR	0,75	0,60
SAS	0,72	0,56

- a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des „1000 Genomes Project (1000G)“. www.1000genomes.org. Aufgerufen im Juli 2016.
- b. Siehe www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

Abkürzungen: LD: Linkage Disequilibrium (Kopplungsungleichgewicht), AFR: afrikanisch, AMR: gemischt amerikanisch, EAS: ostasiatisch, EUR: europäisch, SAS: südasiatisch.

Abbildung 2: Infinium-HTS-Workflow: Das Infinium-HTS-Format ermöglicht einen schnellen Workflow von nur drei Tagen mit minimalem manuellem Aufwand.

Tabelle 3: LD-Mittel r^2 aus 1000G^a bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

Bevölkerungsgruppe ^b	LD-Abdeckung (r^2 -Mittelwert)	
	MAF \geq 5 %	MAF \geq 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

- a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des „1000 Genomes Project (1000G)“: www.1000genomes.org. Aufgerufen im Juli 2016.
 b. Siehe www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

Abkürzungen: LD: Linkage Disequilibrium (Kopplungsungleichgewicht), MAF: Minor Allele Frequency (Häufigkeit des seltenen Allels), AFR: afrikanisch, AMR: gemischt amerikanisch, EAS: ostasiatisch, EUR: europäisch, SAS: südasiatisch.

Tabelle 4: Marker-Informationen

Marker-Kategorien	Anz. von Markern		
Exonische Marker ^a	282.097		
Intronische Marker ^a	167.352		
Nonsense-Marker ^b	25.901		
Missense-Marker ^b	219.764		
Synonyme Marker ^b	14.896		
Mitochondriale Marker ^c	359		
Indels ^c	12.445		
Geschlechtschromosomen ^c	X	Y	PAR/Homolog
	14.139	1.965	257

- a. RefSeq - NCBI Reference Sequence Database. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen im September 2016.
 b. Verglichen mit dem Genome Browser der University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Aufgerufen im August 2014.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen im Juli 2016.

Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: Pseudoautosomal Region (pseudoautosomale Region).

Bestellinformationen

Infinium PsychArray-24 v1.2 Kit	Katalog-Nr.
48 Proben	20015238
288 Proben	20015239
1.152 Proben	20015240
Infinium PyschArray-24+ v1.2 Kit ^a	Katalog-Nr.
48 Proben	20015241
288 Proben	20015242
1.152 Proben	20015243

a. Zusätzlicher anwendungsspezifischer Inhalt möglich.

Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium PsychArray-24 v1.2 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter www.illumina.com/genotyping.

Quellen

1. Psychiatric Genomics Consortium. www.med.unc.edu/pgc.

