

BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium®

Evalúe las variantes genéticas asociadas a trastornos psiquiátricos comunes con la demostrada tecnología de matriz de Infinium.

Descripción general

El BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium es una matriz rentable y de alta densidad, que se ha desarrollado en colaboración con el Consorcio de Genómica Psiquiátrica¹ y varias instituciones de investigación líderes para la realización de estudios genéticos a gran escala sobre el riesgo y la predisposición psiquiátrica. El contenido del BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium incluye unos 271 000 polimorfismos de nucleótido único (SNP) marcadores demostrados que se encuentran en el BeadChip Core-24 de Infinium, unos 277 000 marcadores del BeadChip Exome-24 de Infinium y unos 50 000 marcadores asociados a trastornos psiquiátricos comunes. Estos marcadores incluyen variantes genéticas asociadas a la investigación de trastornos psiquiátricos comunes tales como:

- Esquizofrenia
- Trastorno bipolar
- Trastornos del espectro autista
- Trastorno de déficit de atención con hiperactividad
- Trastorno depresivo mayor
- Trastorno obsesivo compulsivo
- Anorexia nerviosa
- Síndrome de Tourette

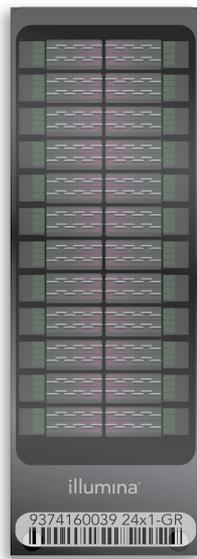


Figura 1: El BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium: El BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium es una matriz exhaustiva que proporciona una cobertura excelente de los marcadores pertinentes seleccionados por el consorcio asociados a trastornos psiquiátricos comunes.

Para admitir otros requisitos de investigación, el BeadChip PsychArray-24+ v1.2 de Infinium se puede personalizar para incorporar hasta 60 000 tipos de bolas personalizadas.

La combinación de los marcadores psiquiátricamente significativos poco frecuentes, los SNP marcadores y el contenido de exoma hacen del BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium el punto de partida idóneo para los estudios genómicos en torno a las enfermedades psiquiátricas.

Flujo de trabajo de gran productividad

El BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium emplea el formato altamente flexible Infinium HTS de 24 muestras para procesar con una gran productividad miles de muestras a la semana con fines de investigación y cribado de variantes de poblaciones a gran escala. El formato Infinium HTS también ofrece un flujo de trabajo rápido de tres días que permite a los proveedores de servicios de genotipado y a los investigadores clínicos recopilar datos y hacer avanzar sus estudios rápidamente (figura 2).

La integración opcional del sistema Illumina de gestión de información en laboratorio (LIMS, Laboratory Information Management System) en el flujo de trabajo ofrece una gran eficiencia de laboratorio gracias a sus funciones de automatización, el seguimiento de los procesos y el seguimiento de los datos de control de calidad (CC). El servicio de asesoría Illumina ArrayLab ofrece soluciones personalizadas a laboratorios de genotipado de gran productividad que desean mejorar su eficiencia y la excelencia operativa global.

Ensayos sólidos y de gran calidad

El BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium emplea el proceso químico demostrado de los ensayos Infinium para brindar los mismos datos reproducibles y de gran calidad (tabla 1) que han ofrecido las matrices de genotipado de Illumina durante más de una década. La línea de productos Infinium ofrece índices de llamada elevados y una gran reproducibilidad de numerosos tipos de muestras, entre ellos, de saliva, de sangre, de tumores sólidos, muestras recientes inmediatamente congeladas e hisopos bucales. Es compatible con el [kit de control de calidad Infinium FFPE](#) y el [kit de restauración de ADN Infinium HD FFPE](#), lo que permite el genotipado de muestras fijadas en formol y embebidas en parafina (FFPE). Además, la elevada relación señal/ruido de las llamadas de genotipado individuales del ensayo Infinium brinda a los investigadores acceso a unas llamadas de variantes con número de copia (CNV, Copy Number Variant) a nivel genómico con una separación media de las sondas de ~4,90 kb.



Figura 2: El flujo de trabajo de Infinium HTS: El formato de Infinium HTS brinda un flujo de trabajo rápido de tres días con un tiempo de participación activa mínimo.

Tabla 1: Información del producto

Característica	Descripción	
Especie	Humana	
Número total de marcadores	593 260	
Capacidad para tipos de bolas personalizadas	60 000	
Número de muestras por BeadChip	24 muestras	
Requisito de cantidad de ADN de entrada	200 ng	
Química del ensayo	Infinium HTS	
Compatibilidad con instrumentos	Sistema iScan o HiScan	
Rendimiento de las muestras ^a	~2304 muestras/semana	
Tiempo de exploración por muestra	Sistema iScan 2,5 min Sistema HiScan 2.0 min	
Rendimiento de los datos	Valor ^b	Especificaciones del producto
Índice de llamada	99,8 %	>99 % de media
Reproducibilidad	99,99 %	>99,9 %
Desviación de log R	0,12	<0,30 ^c
Separación		
Separación (kb)	Media 4,90 Mediana 1,75	90. ^o % ^c 13,23

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 324 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.

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 $\geq 5\%$	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. 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); AFR (africana); AMR (americana mixta); EAS (asiática oriental); EUR (europea); SAS (asiática meridional).

Tabla 3: LD promedio r^2 de 1000G^a en distintos umbrales de MAF

Población ^b	Cobertura de LD (media r^2)	
	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. En comparación con la fase 3, versión 5 del 1000 Genomes Project (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 4: Información sobre los marcadores

Categorías de marcadores	N.º de marcadores		
Marcadores exónicos ^a	282 097		
Marcadores intrónicos ^a	167 352		
Marcadores sin sentido ^b	25 901		
Marcadores con cambio de sentido ^b	219 764		
Marcadores sinónimos ^b	14 896		
Marcadores mitocondriales ^c	359		
Inserciones y deleciones ^c	12 445		
Cromosomas sexuales ^c	X	Y	PAR/homólogo
	14.139	1965	257

- a. RefSeq: Base de datos de secuencias de referencia del NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Acceso: septiembre de 2016.
 b. En comparación con el examinador de genoma de la Universidad de California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Acceso: agosto de 2014.
 c. 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 PsychArray-24 v1.2 de Infinium	N.º de catálogo
48 muestras	20015238
288 muestras	20015239
1152 muestras	20015240
Kit PsychArray-24+ v1.2 de Infinium ^a	N.º de catálogo
48 muestras	20015241
288 muestras	20015242
1152 muestras	20015243

- a. Permite la adición de contenido personalizado.

Información adicional

Para obtener más información sobre el BeadChip PsychArray-24 v1.2 de Infinium, así como sobre otros servicios y productos de genotipado de Illumina, visite www.illumina.com/genotyping.

Referencias

1. Consorcio de Genómica Psiquiátrica. www.med.unc.edu/pgc.

