

Puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium^{MD}

Évaluez les variants génétiques associés à des troubles psychiatriques courants à l'aide de la technologie éprouvée des puces à ADN Infinium.

Vue d'ensemble

La puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium est une puce à ADN économique de haute densité mise au point en collaboration avec le Consortium de génomique psychiatrique¹ et plusieurs institutions de recherche de pointe pour des études génétiques à grande échelle axées sur les prédispositions et les risques psychiatriques.

Le contenu de la puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium comprend environ 271 000 tags de polymorphismes de nucléotide simple (SNP) éprouvés présents sur la puce BeadChip Core-24 Infinium, environ 277 000 marqueurs provenant de la puce BeadChip Exome-24 Infinium ainsi qu'environ 50 000 marqueurs associés à des troubles psychiatriques courants. Ces marqueurs comprennent des variants génétiques associés à la recherche de pathologies psychiatriques courantes, telles que :

- Schizophrénie
- Trouble bipolaire
- Troubles du spectre autistique
- Trouble d'hyperactivité avec déficit de l'attention
- Trouble dépressif majeur
- Trouble obsessionnel-compulsif
- Anorexie mentale
- Syndrome de Gilles de La Tourette

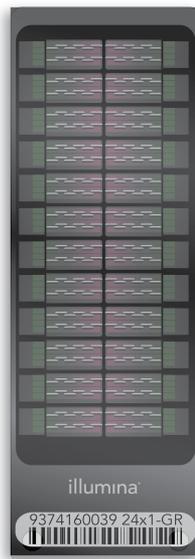


Figure 1 : Puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium : la puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium est une puce à ADN complète fournissant une excellente couverture des marqueurs pertinents sélectionnés par le consortium et associés à des troubles psychiatriques courants.

Pour prendre en charge les exigences de recherche supplémentaires, vous pouvez personnaliser la puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium pour intégrer jusqu'à 60 000 types de bille personnalisés. Grâce à la combinaison de marqueurs pertinents en psychiatrie plutôt rares, de tags SNP et de contenu à exome, la puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium est idéale comme point de départ pour les études génomiques axées sur la maladie psychiatrique.

Flux de travail à débit élevé

La puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium utilise le format Infinium HTS hautement adaptable de 24 échantillons afin de traiter à débit élevé des milliers d'échantillons par semaine pour effectuer de vastes recherches à l'échelle de la population et pour le dépistage de variants. Le format Infinium HTS offre aussi un flux de travail rapide de trois jours qui permet aux fournisseurs de services de génotypage et aux chercheurs cliniques de rassembler des données et de faire progresser les recherches rapidement (figure 2).

L'intégration optionnelle du système LIMS (Laboratory Information Management System) d'Illumina dans le flux de travail procure une haute efficacité en laboratoire ainsi qu'une fonction d'automatisation, de suivi du procédé et de suivi des données du contrôle de la qualité. Le service ArrayLab Consulting d'Illumina propose des solutions sur mesure pour les laboratoires de génotypage à débit élevé qui souhaitent augmenter leur efficacité et l'excellence générale opérationnelle.

Test robuste de haute qualité

La puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium s'appuie sur une chimie de test Infinium éprouvée pour produire des données reproductibles de la même haute qualité (tableau 1) que celles que les puces à ADN de génotypage d'Illumina fournissent depuis plus d'une décennie. La gamme de produits Infinium propose des débits de génotypage élevés et une reproductibilité élevée pour de nombreux types d'échantillons, dont la salive, le sang, les tumeurs solides, les congelés frais et les frottis buccaux. Elle est compatible avec la [trousse CQ FFPE Infinium](#) et avec la [trousse de restauration d'ADN FFPE Infinium HD](#), ce qui permet le génotypage d'échantillons fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE). De plus, le rapport élevé signal/bruit des débits individuels de génotypage du test Infinium donne aux chercheurs accès à la définition du variant du nombre de copies (VNC) pangénomique avec une sonde à espacement moyen d'environ 4,90 kb.

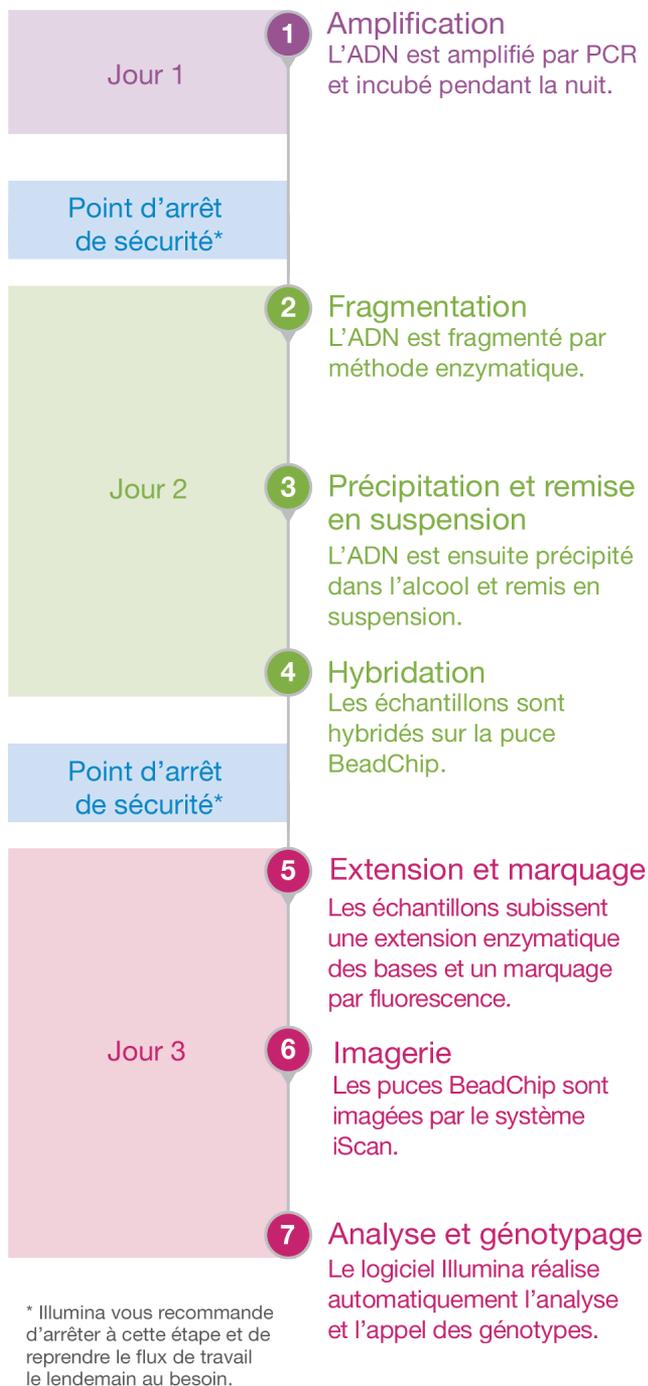


Figure 2 : Flux de travail Infinium HTS : le format Infinium HTS propose un flux de travail rapide de trois jours dont la durée de manipulation est minimale.

Tableau 1 : Renseignements sur le produit

Fonctionnalité	Description		
Espèce	Être humain		
Nombre total de marqueurs	593 260		
Capacité pour les types de billes personnalisés	60 000		
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	24 échantillons		
Exigence d'entrée d'ADN	200 ng		
Chimie de test	Infinium HTS		
Systèmes prenant en charge la puce	Système iScan ou HiScan		
Débit d'échantillons ^a	Env. 2 304 échantillons par semaine		
Temps d'analyse par échantillon	Système iScan : 2,5 min Système HiScan : 2,0 min		
Performance des données	Valeur ^b	Spécifications du produit	
Débit de génotypage	99,8 %	> 99 % en moy.	
Reproductibilité	99,99 %	> 99,9 %	
Déviations de log R	0,12	< 0,30 ^c	
Espace			
Espace (kb)	Moyenne	Médiane	90 ^e % ^c
	4,90	1,75	13,23

a. L'estimation suppose un système iScan, un système de chargement automatique AutoLoader 2.x, deux robots Tecan et une semaine de travail de cinq jours.

b. Les valeurs sont tirées du génotypage de 324 échantillons de référence du projet HapMap.

c. Valeur attendue pour les projets types ayant recours aux protocoles standard d'Illumina. Les échantillons de tumeurs et les échantillons préparés à l'aide de méthodes autres que les protocoles standard d'Illumina sont exclus.

Tableau 2 : LD $r^2 \geq 0,80$ selon les données du projet 1000G^a à différents seuils de la MAF

Population du 1000G ^b	Couverture du LD ($r^2 \geq 0,80$)	
	MAF $\geq 5\%$	MAF $\geq 1\%$
AFR	0,47	0,31
AOM	0,71	0,53
ADE	0,77	0,64
EUR	0,75	0,60
ADS	0,72	0,56

a. Données provenant de la phase 3, version 5, du Projet 1000 Genomes (1000G). www.1000genomes.org. Consultées en juillet 2016.

b. Consulter le site Web www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population.

Abréviations : LD, déséquilibre de linkage; AFR, Africains; AOM, Américains aux origines mixtes; ADE, Asiatiques de l'Est; EUR, Européens; ADS, Asiatiques du Sud.

Tableau 3 : Moyenne du LD r^2 du Projet 1000G^a à différents seuils de la MAF

Population ^b	Couverture du LD (Moyenne r^2)	
	MAF \geq 5 %	MAF \geq 1 %
AFR	0,29	0,18
AOM	0,57	0,40
ADE	0,66	0,54
EUR	0,63	0,49
ADS	0,58	0,44

- a. Données provenant de la phase 3, version 5, du Projet 1000 Genomes (1000G). www.1000genomes.org. Consultées en juillet 2016.
 b. Consulter le site Web www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population.

Abréviations: LD, déséquilibre de linkage; MAF, fréquence d'allèle mineur; AFR, Africains; AOM, Américains aux origines mixtes; ADE, Asiatiques de l'Est; EUR, Européens; ADS, Asiatiques du Sud.

Tableau 4 : Renseignements relatifs aux marqueurs

Catégories de marqueurs	N ^{bre} de marqueurs		
Marqueurs exoniques ^a	282 097		
Marqueurs introniques ^a	167 352		
Codons de terminaison ^b	25 901		
Marqueurs de faux-sens ^b	219 764		
Marqueurs de synonymes ^b	14 896		
Marqueurs de mitochondries ^c	359		
Indels ^c	12 445		
Chromosomes sexuels ^c	X	Y	PAR/Homologue
	14 139	1 965	257

- a. RefSeq: base de données de séquences de référence de la NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consultée en septembre 2016.
 b. Données provenant du navigateur génomique de l'Université de Californie à Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Consultées en août 2014.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consulté en juillet 2016.

Abréviations: indel, insertion/délétion; PAR, région pseudo-autosomique.

Renseignements relatifs à la commande

Trousse PsychArray-24 v1.2 Infinium	N° de référence
48 échantillons	20015238
288 échantillons	20015239
1 152 échantillons	20015240
Trousse PyschArray-24+ v1.2 Infinium ^a	N° de référence
48 échantillons	20015241
288 échantillons	20015242
1 152 échantillons	20015243

- a. Prend en charge du contenu personnalisé supplémentaire.

En savoir plus

Pour en savoir plus sur la puce BeadChip PsychArray-24 v1.2 Infinium et sur d'autres produits et services de génotypage d'Illumina, visitez le site www.illumina.com/genotyping.

Références

1. Consortium de génomique psychiatrique. www.med.unc.edu/pgc.

