

# BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium™

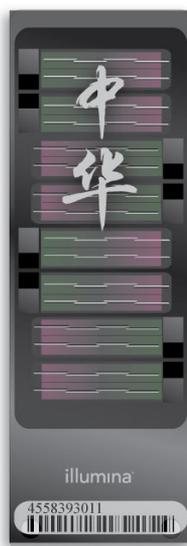
Cobertura excepcional de variantes comunes, intermedias y poco frecuentes específicas de la población china.

## Descripción general

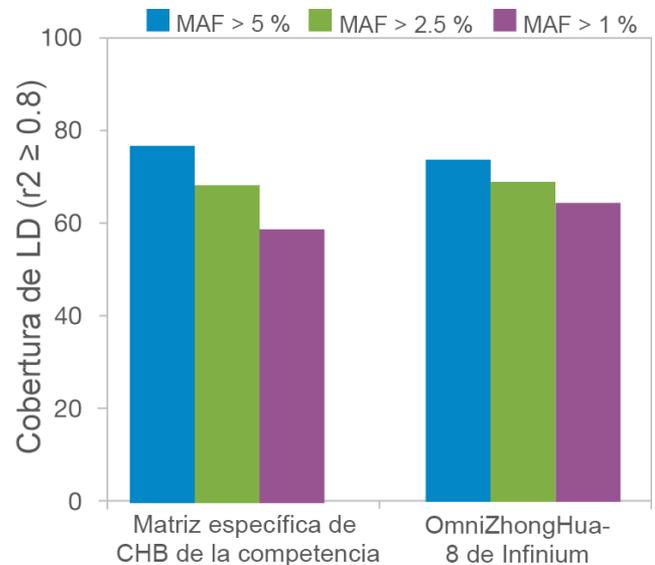
El BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium (Figura 1) ofrece una cobertura excepcional de variantes comunes, intermedias y poco frecuentes que se encuentran en la población china para realizar estudios de asociación del genoma completo (GWAS). Se ha seleccionado estratégicamente contenido de los polimorfismos de nucleótido único (SNP) marcadores optimizados procedentes de las tres fases de HapMap y el proyecto 1000 Genomes (1 kGP)<sup>1</sup> para crear una matriz centrada en la población con el propósito de descubrir nuevas asociaciones de rasgos y enfermedades en la población china (Tabla 1 y Tabla 2). Con ayuda del ensayo Infinium HD, los sistemas HiScan™ o iScan™ y el software de análisis integrado, el BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium combina una calidad de datos excepcional con una alta capacidad de muestras para una completa solución de análisis de ADN.

## Cobertura completa

El BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium proporciona una cobertura del 77 % de las variaciones comunes (frecuencia de alelos menor [MAF] > 5 %), el 73 % de las variaciones intermedias (MAF > 2,5 %) y el 65 % de las variaciones poco frecuentes (MAF > 1 %) de la población china a  $r^2 \geq 0,8$ . Este chip tan potente presenta una cobertura de variaciones intermedias y poco frecuentes mayor que la de las matrices de CHB de la competencia. También ofrece una cobertura equivalente de variaciones comunes, lo que lo convierte en el punto de partida ideal para los estudios GWAS de la población china (Figura 2).



**Figura 1: BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium.** El BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium proporciona una cobertura excepcional de variantes SNP comunes, intermedias y poco frecuentes específicas de la población china, tal y como se recoge en el proyecto 1000 Genomes.



**Figura 2: Comparación de la cobertura de las matrices en la población china.** Estimaciones de la cobertura basadas en las variantes conocidas comunes y poco frecuentes de la población china de los proyectos International HapMap y 1000 Genomes.

## Calidad Infinium reconocida

El ensayo Infinium HD de genoma completo conforma la base de la potencia de la familia de microensayos Omni. Son muchos los genetistas de todo el mundo que utilizan el ensayo Infinium HD para la investigación de enfermedades, ya que ha sido objeto de un gran número de publicaciones. El BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium permite crear los perfiles de más de 1 175 489 marcadores por muestra. El ensayo se pone en práctica con la tecnología BeadArray de Illumina, lo que proporciona una calidad de datos excepcionalmente elevada en los índices de llamada (más de un 99 % de media), la reproducibilidad (más del 99,9 %) y reducidos índices de repetición de muestras. Gracias a la elevada relación señal/ruido y los reducidos niveles de ruido general, es posible obtener unas llamadas y unos análisis del número de copias precisos y fiables.

**Tabla 1: Información del producto**

Característica	Descripción			
Especie	Humana			
Número total de marcadores	1 175 489			
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 <sup>a</sup>	~ 960 muestras/semana			
Tiempo de exploración por muestra	Sistema iScan ~7,5 min	Sistema HiScan ~7,5 min		
<b>Cobertura de LD (<math>r^2 \geq 0,80</math>)</b>	<b>1 kGP MAF &gt; 5 %</b>	<b>1 kGP MAF &gt; 2,5 %</b>	<b>1 kGP MAF &gt; 1 %</b>	
	CHB	0,77	0,73	0,65
	<b>Rendimiento de los datos</b>	<b>Valor<sup>b</sup></b>	<b>Especificaciones del producto<sup>d</sup></b>	
	Índice de llamada	99,7 %	>99 % de media	
Reproducibilidad	99,99 %	>99,9 %		
Desviación de log R	0,11	<0,30 <sup>c</sup>		
<b>Separación</b>				
Separación (kb)	Media 2,48	Mediana 1,30	90.º % <sup>c</sup> 5,86	

- 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 326 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: Información sobre los marcadores**

Categorías de marcadores	N.º de marcadores		
Genes RefSeq <sup>a</sup>	535 135		
Genes RefSeq +/- 10 kb	645 834		
Exones RefSeq	80 956		
Regiones promotoras RefSeq	30 627		
Genes ADME <sup>b</sup>	15 446		
Genes ADME +/- 10 kb	19 425		
Exones ADME	2160		
MHC	16 246		
Genes COSMIC <sup>c</sup>	486 889		
Genes en Gene Ontology <sup>d</sup>	130 264		
Marcadores sin sentido <sup>e</sup>	262		
Marcadores con cambio de sentido <sup>e</sup>	22 370		
Marcadores sinónimos <sup>e</sup>	22 603		
Marcadores silenciosos <sup>f</sup>	35 712		
Marcadores mitocondriales <sup>f</sup>	112		
Inserciones y deleciones <sup>f</sup>	39		
Cromosomas sexuales <sup>f</sup>	X	Y	PAR/homólogo
	30 157	2221	1970

- a. RefSeq - NCBI Reference Sequence Database. [www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Acceso: septiembre de 2016.  
 b. PharmaADME Gene List. [www.pharmaadme.org](http://www.pharmaadme.org). Acceso: agosto de 2014.  
 c. Catálogo de mutaciones somáticas del cáncer. [cancer.sanger.ac.uk/cosmic](http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic). Acceso: julio de 2016.  
 d. Consorcio de ontología genética. [www.geneontology.org](http://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](http://genome.ucsd.edu). Acceso: agosto de 2014.  
 f. NCBI Genome Reference Consortium, Versión GRCh37. [www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Acceso: julio de 2016.

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

## Datos para realizar pedidos

Kit OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium	N.º de catálogo
16 muestras	20024684
48 muestras	20024685
96 muestras	20024686
384 muestras	20024687

## Información adicional

Para obtener más información sobre el BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 de Infinium y otros servicios y productos de genotipado de Illumina, visite [www.illumina.com/genotyping](http://www.illumina.com/genotyping)

## Referencias

- 1000 Genomes Project Consortium, [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Acceso: abril de 2014.