

Infinium™ OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip

Copertura eccellente di varianti comuni, intermedie e rare specifiche per la popolazione cinese.

Descrizione generale

Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip (Figura 1) fornisce copertura eccellente di varianti comuni, intermedie e rare nelle popolazioni cinesi per gli studi di associazione sull'intero genoma (Genome-Wide Association Studies, GWAS). Il contenuto di polimorfismi di singolo nucleotide (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) con tag ottimizzate da tutte le tre fasi di HapMap e 1000 Genomes Project (1kGP)¹ è stato selezionato strategicamente per creare un array basato sulla popolazione per la scoperta di nuove malattie e l'associazione di tratti nelle popolazioni cinesi (Tabella 1 e Tabella 2). Utilizzando il comprovato saggio Infinium HD, il sistema HiScan™ o iScan™ e il software di analisi integrato, Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip unisce eccellente qualità dei dati con elevata processività per offrire una soluzione completa per l'analisi del DNA.

Copertura completa

Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip fornisce la copertura del 77% delle varianti comuni (frequenza dell'allele minore, MAF, >5%), del 73% delle varianti intermedie (MAF > 2,5%) e del 65% delle varianti rare (MAF > 1%) nella popolazione cinese a $r^2 \geq 0,8$. Questo potente chip fornisce una copertura maggiore delle varianti intermedie e rare rispetto all'array CHB delle concorrenti. Il chip offre inoltre la stessa copertura delle varianti comuni, rendendolo ideale come punto di partenza per gli studi GWAS della popolazione cinese (Figura 2).

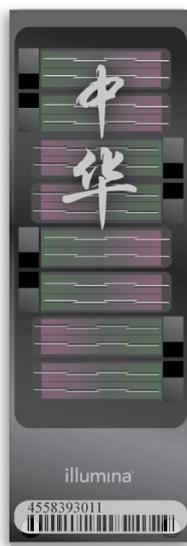


Figura 1: Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip: Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip fornisce copertura eccellente di varianti SNP comuni, intermedie e rare specifiche per le popolazioni cinesi come definiti da 1000 Genomes Project.

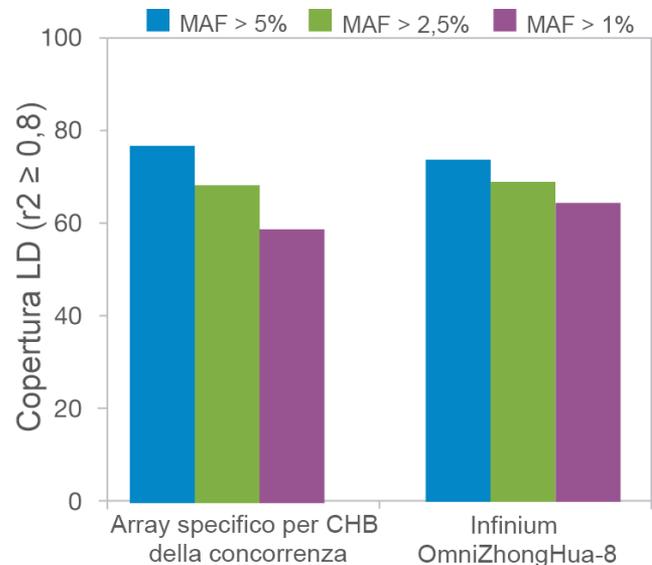


Figura 2: Confronto della copertura dell'array nelle popolazioni cinesi: i calcoli della copertura si basano sulle varianti comuni e rare note nella popolazione cinese dal progetto internazionale HapMap e 1000 Genomes Project.

Qualità comprovata di Infinium

Il saggio Infinium HD per l'intero genoma mette in evidenza l'efficacia della famiglia di microarray Omni. I ricercatori nel campo della genetica in tutto il mondo utilizzano il saggio Infinium HD per la ricerca della malattia, accumulando un ampio registro di pubblicazioni. Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip consente la profilazione di più di 1.175.489 di marker per campione. Il saggio è utilizzato con la tecnologia BeadArray Illumina e fornisce elevata ed eccellente qualità dei dati per le percentuali di identificazioni (media superiore al 99%), riproducibilità (superiore al 99,9%) e basse percentuali di ripetizioni del campione. Gli elevati rapporti segnale-rumore e i bassi livelli di rumore complessivo consentono identificazioni e analisi del numero di copie precise e affidabili.

Tabella 1: Informazioni sul prodotto

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
Numero totale di marker	1.175.489		
Numero di campioni per BeadChip	8 campioni		
Requisito di input di DNA	200 ng		
Chimica del saggio	Infinium HD Super		
Supporto strumento	Sistema iScan o HiScan		
Rendimento dei campioni ^a	Circa 960 campioni per settimana		
Durata scansione per campione	Sistema iScan circa 7,5 min	Sistema HiScan circa 7,5 min	
Copertura LD ($r^2 \geq 0,80$)	1kGP MAF > 5%	1kGP MAF > 2,5%	1kGP MAF > 1%
CHB	0,77	0,73	0,65
Prestazioni dei dati	Valore ^b	Specifica del prodotto ^d	
Percentuale di identificazione	99,7%	> 99% media	
Riproducibilità	99,99%	> 99,9%	
Deviazione log R	0,11	< 0,30 ^c	
Spaziatura	Media	Mediana	90% ^c
Spaziatura (kb)	2,48	1,30	5,86

- a. La stima presume un sistema iScan, un AutoLoader 2.x, due robot Tecan e cinque giorni lavorativi alla settimana.
- b. I valori derivano dalla genotipizzazione di 326 campioni di riferimento HapMap.
- c. Valore previsto per progetti tipici usando protocolli standard Illumina. Sono esclusi i campioni tumorali e i campioni preparati con metodi diversi dai protocolli standard Illumina.
- d. Per i campioni femminili, esclude i marker del cromosoma Y.

Tabella 2: Informazioni sui marker

Categorie di marker	N. di marker		
Geni RefSeq ^a	535.135		
Geni RefSeq +/- 10 kb	645.834		
Esoni RefSeq	80.956		
Regioni del promotore RefSeq	30.627		
Geni ADME ^b	15.446		
Geni ADME +/- 10 kb	19.425		
Esoni ADME	2.160		
MHC	16.246		
Geni COSMIC ^c	486.889		
Geni in Gene Ontology ^d	130.264		
Marker nonsense ^e	262		
Marker missenso ^e	22.370		
Marker sinonimi ^e	22.603		
Marker silenti ^f	35.712		
Marker mitocondriali ^f	112		
Indel ^f	39		
Cromosomi sessuali ^f	X 30.157	Y 2.221	PAR/omologhi 1.970

- a. RefSeq - database delle sequenze di riferimento NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consultato a settembre 2016.
- b. Elenco dei geni PharmaADME. www.pharmaadme.org. Consultato ad agosto 2014.
- c. Catalogo di mutazioni somatiche nel cancro. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Consultato a luglio 2016.
- d. Consorzio Gene Ontology. www.geneontology.org. Consultato a luglio 2016.
- e. Confrontato con Genome Browser della University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Consultato ad agosto 2014.
- f. NCBI Genome Reference Consortium, versione GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consultato a luglio 2016.

Abbreviazioni: indel: inserzione/delezione; PAR: regione pseudoautosomica.

Informazioni per gli ordini

Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 Kit	N. di catalogo
16 campioni	20024684
48 campioni	20024685
96 campioni	20024686
384 campioni	20024687

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip e altri prodotti e servizi di genotipizzazione Illumina, visitate la pagina Web www.illumina.com/genotyping

Bibliografia

- 1000 Genomes Project, www.1000genomes.org. Consultato ad aprile 2014.