

BeadChip CoreExome-24 v1.4 de Infinium™

Matriz personalizable de alta densidad para realizar estudios de cribado y genotipado a gran escala rentables.

Descripción general

El BeadChip personalizable CoreExome-24 v1.4 de Infinium proporciona una forma económica de realizar y respaldar grandes estudios genéticos, especialmente aquellos de genotipado a gran escala. El BeadChip CoreExome-24 v1.4 de Infinium, desarrollado en colaboración con varias importantes instituciones de investigación, incluye todos los polimorfismos de nucleótido único (SNP, por sus siglas en inglés) que se encuentran en el BeadChip Core-24 de Infinium, así como más de 240 000 marcadores del BeadChip HumanExome de Infinium (tablas 5 y 6). El BeadChip CoreExome-24+ v1.4 de Infinium cuenta con la capacidad añadida de incluir hasta 100 000 marcadores semipersonalizados. Aparte de para realizar rentables estudios de genotipado a gran escala, el BeadChip CoreExome-24 v1.4 de Infinium puede utilizarse para obtener de forma rápida y sencilla conjuntos de datos de muestras de referencia en diversas aplicaciones sucesivas.

Entre dichas aplicaciones se incluyen estudios de variantes comunes, ADN mitocondrial (ADNmt), ascendencia, confirmación de sexo, pérdida de variante y estudios de detección de inserciones/deleciones (indel) (tabla 2). Los BeadChips CoreExome-24 v1.4 de Infinium utilizan el fiable ensayo de cribado analítico ultrarrápido (HTS, del inglés "high-throughput screening") de Infinium. En combinación con los sistemas iScan™ o HiScan™, este BeadChip de 24 muestras de alta densidad (figura 1) proporciona información asequible y de alta calidad sobre el genoma completo de distintas poblaciones del mundo.



Figura 1: BeadChip CoreExome-24 v1.4 de Infinium. El BeadChip CoreExome-24 v1.4 de 24 muestras de Infinium permite un genotipado informativo de los SNP marcadores y los marcadores específicos del exoma de distintas poblaciones del mundo, lo que permite obtener datos de alta calidad que pueden utilizarse en una amplia gama de aplicaciones sucesivas.

Flujo de trabajo de gran productividad

El BeadChip CoreExome-24 v1.4 de Infinium emplea el formato extremadamente flexible Infinium HTS 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 hacer avanzar los estudios con celeridad (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 CoreExome-24 v1.4 de Infinium emplea el proceso químico 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 unos índices de llamada y una reproducibilidad elevados de numerosos tipos de muestras, entre ellos, de saliva, de sangre, de tumores sólidos, congeladas/frescas e hisopos bucales (tabla 3). La elevada relación señal/ruido de las llamadas de genotipado individuales del ensayo Infinium brinda a los investigadores acceso a unas llamadas de variantes en el número de copias (CNV, del inglés "Copy Number Variant") a nivel genómico con una separación media de las sondas de aproximadamente 5,27 kb.

Tabla 1: Información del producto

Característica	Descripción	
Especie	Humana	
Número total de marcadores	567 218	
Capacidad para tipos de bolas personalizadas	100 000	
Número de muestras por BeadChip	24	
Cantidad necesaria de ADN de entrada	200 ng	
Proceso químico del ensayo	Infinium HTS	
Compatibilidad con instrumentos	Sistema iScan o HiScan	
Rendimiento de las muestras ^a	Aprox. 2304 muestras/semana	
Tiempo de exploración por muestra	Sistema iScan 2,5 minutos	Sistema HiScan 2,0 minutos
Rendimiento de los datos	Valor ^b	Especificación del producto ^c
Índice de llamada	99,8 %	Promedio >99 %
Reproducibilidad	99,99 %	>99,9 %
Desviación de log R	0,09	<0,30
Separación		
Separación (kb)	Media 5,27	Mediana 1,82
		90. ^o percentil ^d 14,30

a. Se da por sentado el uso de un sistema iScan, un AutoLoader 2.x y dos robots Tecan durante una semana laboral de 5 días.

b. Valores derivados del genotipado de 270 muestras de referencia HapMap.

c. Se excluyen los marcadores del cromosoma Y en muestras femeninas.

d. 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.



*Si fuera necesario, los usuarios pueden detenerse en este punto y reanudar el flujo de trabajo al día siguiente.

Figura 2: 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 2: Información sobre los marcadores

Categorías de marcadores	N.º de marcadores		
Marcadores exónicos ^a	268 631		
Marcadores intrónicos ^a	152 454		
Marcadores sin sentido ^b	15 040		
Marcadores con cambio de sentido ^b	219 228		
Marcadores sinónimos ^b	14 774		
Marcadores mitocondriales ^c	369		
Inserciones y deleciones ^c	12 451		
Cromosomas sexuales ^c	X	Y	PAR/homólogo
	13 115	2118	256

a. RefSeq - NCBI Reference Sequence Database. Fecha de acceso: mayo de 2020.
 b. Comparado con el UCSC Genome Browser. Fecha de acceso: mayo de 2020.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, versión GRCh37. Fecha de acceso: mayo de 2020.
 Abreviaturas: indel: inserción/delección; PAR: región pseudoautosómica.

Tabla 3: Precisión de la atribución de 1000G^a en distintos umbrales de MAF

Población ^b	Precisión de atribución		
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 1 %	MAF 1-5 %
AFR	0,90	0,84	0,76
AMR	0,94	0,89	0,80
EAS	0,93	0,86	0,66
EUR	0,94	0,89	0,76
SAS	0,93	0,86	0,71

LD r² ≥ 0,80 de 1000G^a en distintos umbrales de MAF

Población ^b	Cobertura de LD (r ² ≥ 0,80)	
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 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

LD promedio de 1000G^a en distintos umbrales de MAF

Población ^b	Cobertura de LD (r ² ≥ 0,80)	
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 1 %
AFR	0,47	0,31
AMR	0,71	0,53
EAS	0,77	0,64
EUR	0,74	0,59
SAS	0,72	0,56

a. En comparación con la fase 3, versión 5 del proyecto 1000 Genomes (1000G). www.internationalgenome.org. Fecha de acceso: mayo de 2020.

b. Consulte www.internationalgenome.org/faq/which-populations-are-part-your-study. Abreviaturas: MAF (frecuencia de alelos menor); AFR (africana); AMR (americana mixta); EAS (asiática oriental); EUR (europea); SAS (sudasiática); y LD (desequilibrio de ligamiento).

Datos para realizar pedidos

Kit CoreExome-24 v1.4 de Infinium	N.º de referencia
48 muestras	20039222
288 muestras	20039223
1152 muestras	20039224
Kit CoreExome-24+ v1.4 de Infinium ^a	N.º de referencia
48 muestras	20039214
288 muestras	20039215
1152 muestras	20039216

a. Permite la adición de contenido personalizado.

Información adicional

Para obtener más información sobre el BeadChip CoreExome-24 v1.4 de Infinium, así como sobre otros servicios y productos de genotipado de Illumina, visite www.illumina.com/genotyping.