

BeadChip PsychArray-24 v1.3 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 v1.3 de Infinium (Figura 1) es una matriz rentable y de alta densidad, que se ha desarrollado en colaboración con el [Consortio de Genómica Psiquiátrica](#) 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 v1.3 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 v. 1.1 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

El BeadChip PsychArray-24 v1.3 de Infinium es el punto de partida idóneo para los estudios genómicos en torno a las enfermedades psiquiátricas.

Ensayos sólidos, de confianza y de gran calidad

El BeadChip PsychArray-24 v1.3 de Infinium emplea el proceso químico de confianza 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. Es compatible con los Infinium FFPE, QC y DNA Restoration Kits, lo cual permite genotipar 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 acceso a unas llamadas de variantes con número de copia (CNV, del inglés “Copy Number Variant”) a nivel genómico con una separación media de las sondas de ~ 4,88 kb.

Flujo de trabajo de gran productividad

El BeadChip PsychArray-24 v1.3 de Infinium emplea el formato Infinium HTS de 24 muestras altamente flexible, que permite a los laboratorios aumentar de modo eficiente la productividad según sea necesario para promover la investigación a escala poblacional y las aplicaciones de cribado de variantes. El formato HTS incluye dos opciones del ensayo diferentes, optimizadas en función del rendimiento del procesamiento. Para un procesamiento de rendimiento flexible, el ensayo Infinium HTS proporciona la capacidad de ejecutar de cientos a miles de muestras por semana. El ensayo Infinium HTS 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.

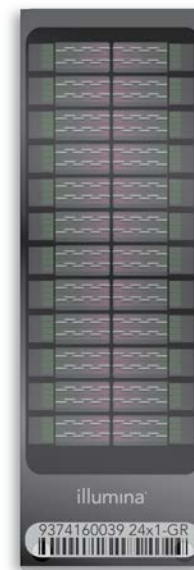


Figura 1: El BeadChip PsychArray-24 v1.3 de Infinium: El BeadChip PsychArray-24 v1.3 de Infinium es una matriz exhaustiva que proporciona una cobertura excelente de los marcadores pertinentes seleccionados por el consorcio asociados a trastornos psiquiátricos comunes.

Tabla 1: Información del producto

Característica	Descripción
Especie	Humana
Número total de marcadores	595 427
Capacidad para tipos de bolas personalizadas	60 000
Número de muestras por BeadChip	24 muestras
Cantidad necesaria de ADN de entrada	200 ng
Proceso químico del ensayo	Infinium HTS
Compatibilidad con instrumentos	Sistema iScan
Rendimiento de las muestras ^a	~2304 muestras/semana
Tiempo de exploración por muestra	Sistema iScan 1,3 min

Rendimiento de los datos	Valor ^b	Especificaciones del producto ^d
Índice de llamada	99,8 %	>99 % de media
Reproducibilidad	99,99 %	>99,9 %
Desviación de log R	0,09	<0,30 ^c

Separación			
Separación (kb)	Media	Mediana	90.º % ^c
	4,88	1,74	13,19

- 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.
- Valores derivados del genotipado de 327 muestras de referencia HapMap.
- 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.
- Se excluyen los marcadores del cromosoma Y en muestras femeninas.

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 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.

Tabla 2: Información sobre los marcadores

Categorías de marcadores	N.º de marcadores		
Marcadores sin sentido ^a	25 880		
Marcadores con cambio de sentido ^a	221 268		
Marcadores sinónimos ^a	14 994		
Marcadores mitocondriales ^b	350		
Indeles ^b	12 458		
Cromosomas sexuales ^b	X	Y	PAR/homólogo
	14 405	2054	259

- En comparación con el [examinador de genoma de la Universidad de California, Santa Cruz \(UCSC\)](#). Acceso: octubre de 2019.
 - [NCBI Genome Reference Consortium](#), Versión GRCh37. Acceso: octubre de 2019.
- Abreviaturas: Indel (inserción/delección); PAR (región pseudoautosómica).

Illumina, Inc. • 1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) • Tel.: +1 858 202 4566 • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2019 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, visite www.illumina.com/company/legal.html. N.º de publicación 370-2014-006-D ESP QB8452

Tabla 3: 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 ≥ 5 %	MAF ≥ 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

- En comparación con la fase 3, versión 5 del [proyecto 1000 Genomes](#) (1000G). Acceso: julio de 2016.
 - Consulte la página www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population.
- Abreviaturas: MAF (frecuencia de alelos menor); LD (desequilibrio de ligamiento); AFR (africana); AMR (americana mixta); EAS (asiática oriental); EUR (europea); SAS (asiática meridional).

Datos para realizar pedidos

Kit PsychArray-24 v1.3 de Infinium	N.º de catálogo
48 muestras	20024692
288 muestras	20024693
1152 muestras	20024694

Kit PsychArray-24+ v1.3 de Infinium ^a	N.º de catálogo
48 muestras	20024695
288 muestras	20024696
1152 muestras	20024697

- Admite contenido personalizado.

Información adicional

Obtenga más información acerca del BeadChip PsychArray-24 v1.3 de Infinium en www.illumina.com/genotyping.