

# Infinium™ Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip

Un potente y eficaz ensayo  
para el análisis citogenético  
de todo el genoma

- Contenido actualizado y orientado a las enfermedades para estudios de detección y validación.
- Cobertura exónica de más de 4800 genes relevantes para la citogenética con 1,8 millones de sondas del genoma completo.
- Hasta 160 000 sondas de SNP cuidadosamente seleccionadas para mejorar el rendimiento citogenético.

**illumina**®

## Introducción

Las variaciones citogenéticas son la posible causa de numerosos trastornos, como el cáncer, las alteraciones del desarrollo y las anomalías fetales. La investigación de la variación citogenética mediante el análisis de la estructura cromosómica, el número de copias y la segregación proporciona información valiosa sobre los trastornos genéticos y la salud humana. Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip es una solución fácil de usar para estudios citogenéticos basada en la contrastada tecnología del ensayo Infinium.

El BeadChip cuenta con contenido de genotipado cuidadosamente seleccionado de Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 sumado a la cobertura exónica complementaria de genes relevantes para la citogenética (tabla 1, figura 1). El contenido del BeadChip cuidadosamente seleccionado se analiza de forma óptima con el software de análisis NxClinical (BioDiscovery) para crear una solución completa de investigación citogenética rápida y rentable.

Tabla 1: Información de Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip

Función	Descripción
Especie	Humana
Número total de marcadores <sup>a</sup>	~1,8 millones
Número de muestras por BeadChip	8
Cantidad necesaria de aporte de ADN	200 ng
Duplicados de SNP	15
Número de SNP que se necesitan para hacer llamadas de CNV	10
Proceso químico del ensayo	Infinium LCG
Compatibilidad con instrumentos	iScan™ System
Productividad de muestras máxima de iScan System <sup>b</sup>	~1728 muestras/semana
Tiempo de lectura por muestra <sup>b</sup>	3-5 minutos

a. El contenido incluye una estructura de aproximadamente 1,6 millones de marcadores del genoma completo de Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 más 160 000 marcadores citogenéticos específicos.

b. Los valores aproximados, los tiempos de lectura y la productividad máxima variarán en función del laboratorio y las configuraciones del sistema.

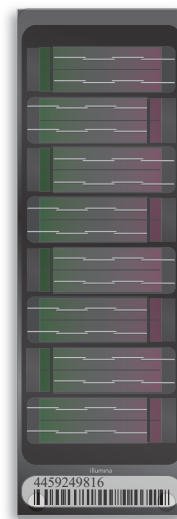


Figura 1: Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip. Análisis citogenético económico de hasta 8 muestras creado en la fiable plataforma Infinium LCG. El BeadChip incluye aproximadamente 1,8 millones de marcadores cuidadosamente seleccionados y herramientas de software de análisis específicas para aplicaciones de investigación.

## Contenido optimizado para la investigación y la detección citogenéticas

Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip contiene aproximadamente 1,6 millones de marcadores de enfermedad actuales específicos obtenidos de Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip, la array elegida por los Institutos Nacionales de Salud (NIH, National Institutes of Health) para el programa de investigación *All of Us*. Para garantizar un rendimiento citogenético óptimo, esta estructura principal se complementa con 160 000 marcadores informativos citogenéticos para crear un ensayo que proporcione un análisis excepcional de las variantes en el número de copias (CNV, copy-number variants) del genoma completo para aplicaciones oncológicas, de salud reproductiva, prenatales, posnatales y de enfermedades genéticas. Este contenido complementario de marcadores se divide en cuatro niveles de aplicación citogenética, de acuerdo con las áreas de investigación a las que atienden (tabla 2). Se ha optimizado la separación de sondas en la array para garantizar una cobertura óptima de los genes clave con una separación que admita el análisis de CNV, en comparación con otras arrays disponibles en el mercado (figura 2).

Tabla 2: Niveles de aplicación citogenética incluidos en Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip

Nivel de aplicación	Descripción	Genes en el nivel	Exones en el nivel	Distancia promedio entre sondas	Mediana de sondas/exones	Exones con ≥1 sonda	Exones con ≥3 sondas
1	ClinGen de tipo patógeno/probablemente patógeno, haploinsuficiente y triploinsuficiente <sup>1</sup>	409	6214	0,83 kb	5	>99 %	>99 %
2	DDG2P <sup>a</sup> : del gen al fenotipo de trastornos de desarrollo, genes asociados al cáncer <sup>2</sup>	1254	18 353	0,89 kb	4	>99 %	>99 %
3	Aporte de los consorcios especializados en citogenética de Mendeliome Panel	2766	36 840	0,97 kb	3	>99 %	>60 %
4	Genes mórbidos de OMIM no clasificados en otros niveles <sup>3</sup>	456	5434	1,09 kb	3	>99 %	>60 %
Total		4885	66 841				

a. DDG2P: del gen al fenotipo de trastornos de desarrollo.

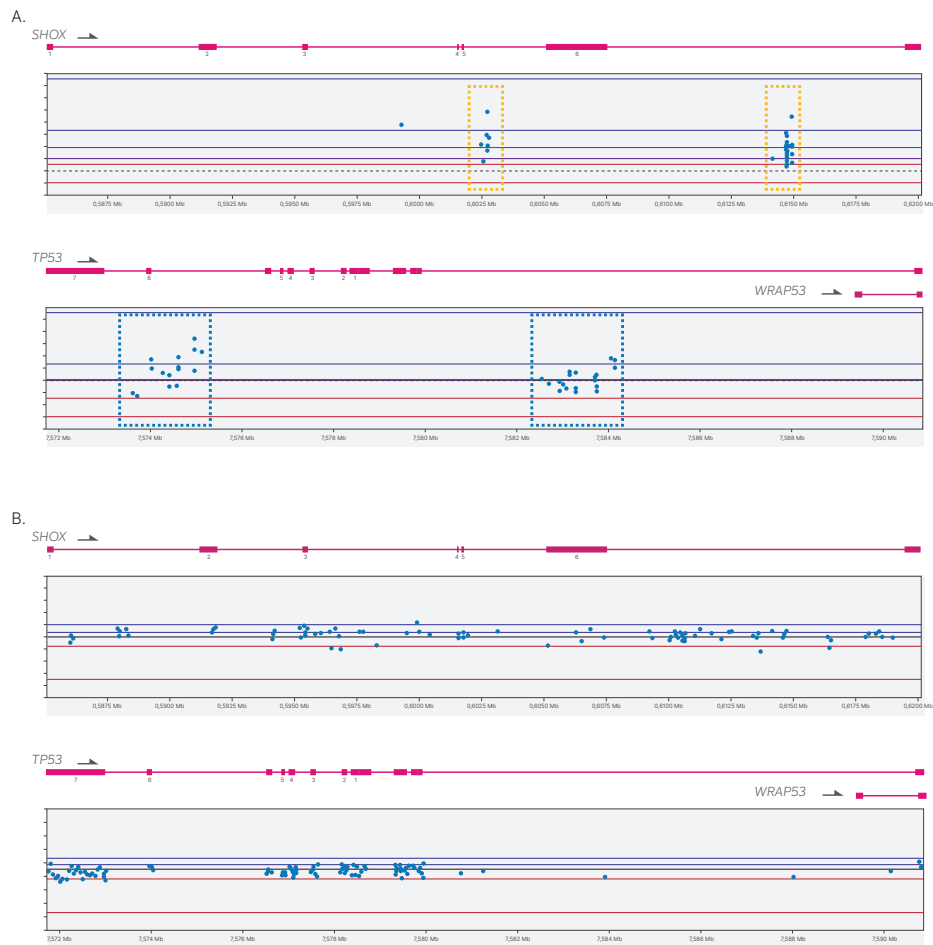


Figura 2: Ejemplo de cobertura de variantes citogenéticas frente a una solución de array citogenética similar. (A) Otra array citogenética disponible en el mercado con grupos densos de sondas (recuadros dorados discontinuos) que da lugar a una escasa distancia y sondas en regiones intrónicas y no críticas (recuadros azules discontinuos), (B) Contenido complementario en Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip diseñado para garantizar una mejor distancia y orientado a la cobertura de regiones exónicas y variantes de alto nivel de los genes clave que respaldan el análisis de CNV.

## Contenido de investigación de enfermedades actualizado y relevante

La estructura principal de Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 se basa en una sólida base de contenido de investigación de enfermedades. Las bases de datos clínicas, como ClinVar, evolucionan constantemente a medida que se añaden nuevas variantes y que la designación de estas cambia a «Patógeno» o «Probablemente patógeno». El BeadChip proporciona una cobertura actualizada para muchas de estas variantes de alto valor que se incluyen en bases de datos anotadas. Las variantes incluidas en la array constan de marcadores con asociación de enfermedades conocidas tomados de ClinVar,<sup>4</sup> la Pharmacogenomics Knowledgebase (PharmGKB)<sup>5</sup> y la base de datos del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano estadounidense y el Instituto Europeo de Bioinformática (NHGRI-EBI) (figura 3).<sup>6</sup>

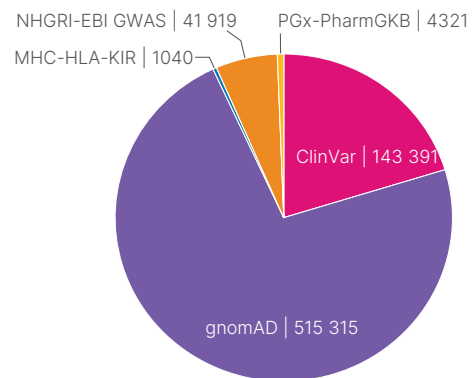


Figura 3: Contenido de investigación clínica. El contenido se ha seleccionado a partir de bases de datos que cuentan con el reconocimiento de la comunidad científica y se ha creado una array muy informativa para aplicaciones de investigación clínica. Los recuentos de variantes pueden cambiar.

## Excepcional cobertura de variantes asociadas a enfermedades

Además de respaldar el análisis citogenético, Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip es compatible con la validación de una amplia gama de asociaciones de enfermedades, la creación de perfiles de riesgo, la investigación de cribado preventivo y los estudios farmacogenómicos. Las variantes asociadas a enfermedades se han seleccionado de la base de datos GWAS del NHGRI-EBI para cubrir una amplia gama de fenotipos y clasificaciones de enfermedades (figura 4).<sup>6</sup> Este contenido supone una gran oportunidad para los investigadores interesados en estudiar diferentes poblaciones para probar y validar asociaciones halladas previamente en poblaciones europeas.

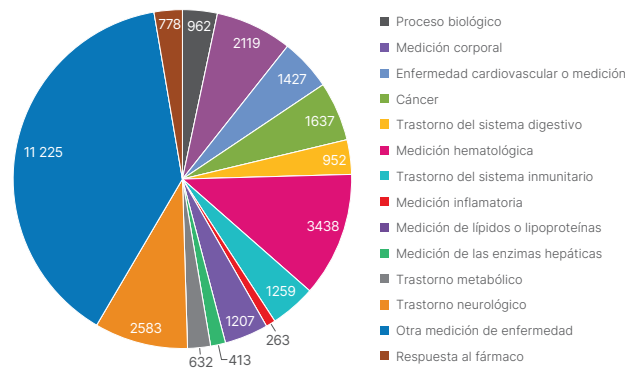


Figura 4: Categorías patológicas del NHGRI-EBI. El contenido de investigación clínica incluye marcadores de una gran variedad de categorías patológicas tomadas de la base de datos de NHGRI.

Además, el contenido del BeadChip cubre una serie de clasificaciones de patologías basadas en anotaciones de ClinVar y el American College of Medical Genetics (ACMG) (figura 5A).<sup>7</sup> También existe una amplia cobertura de clasificaciones de fenotipos y enfermedades obtenidas a partir de la base de datos ClinVar (figura 5B).<sup>4</sup> Esta representación de categorías y clasificaciones de enfermedades garantiza la flexibilidad de Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip para la investigación y la detección.

## Marcadores de CC para el seguimiento de las muestras

Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip incluye unos 10 000 marcadores de control de calidad (CC). Este contenido de marcadores de CC posibilita importantes funciones de seguimiento de las muestras, la determinación de la ascendencia y la estratificación para facilitar la realización de estudios de mayor productividad (figura 6).

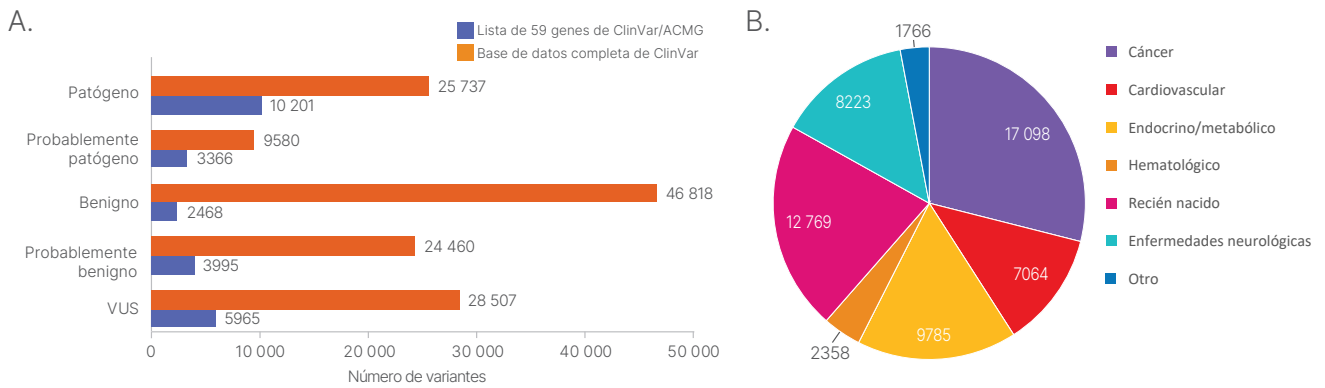


Figura 5: Cobertura amplia de categorías patológicas. (A) Variantes ordenadas por rango de clasificaciones patológicas conforme a las anotaciones del American College of Medical Genetics (ACMG) en ClinVar; variantes de importancia desconocida (VUS, variant of unknown significance). (B) Contenido de investigación clínica de la Global Diversity Array por categoría en la base de datos de ClinVar.

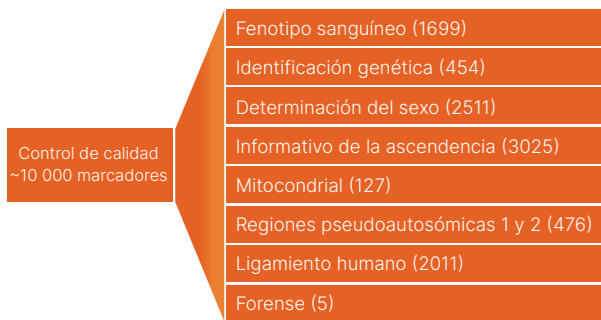


Figura 6: Marcadores de CC según la categoría. Las variantes de CC en la array hacen posibles distintas formas de llevar un seguimiento de las muestras, por ejemplo, por determinación del sexo, por ascendencia continental, por identificación humana y otras.

## Proceso de análisis potente para la investigación citogenética

Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip aporta datos compatibles con plataformas de software de análisis. En el caso de los laboratorios que buscan un flujo de trabajo citogenético completo, Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip se analiza de forma óptima con NxClinical (BioDiscovery), un software citogenético de primer nivel diseñado para hacer que la revisión de muestras sea rápida, precisa y completa. El software NxClinical ofrece algoritmos estándar del sector, controles administrativos y un registro de auditoría integrado para garantizar la precisión e integridad de los análisis.

El software, fácil de usar, emplea bases de datos de investigación clínica actuales para fundamentar las anotaciones de variantes y proporciona una clasificación de variantes asociadas al fenotipo. Tras el análisis de datos, el software NxClinical ofrece una serie de herramientas de visualización de datos para ayudar a organizar y presentar los resultados.

## Ensayo fiable y de alta calidad

Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip emplea la química de confianza del ensayo Infinium para ofrecer datos con la misma reproducibilidad y alta calidad (tabla 3) que llevan proporcionando las arrays de genotipado de Illumina durante más de una década. El BeadChip también es compatible con [Infinium FFPE QC and DNA Restoration Kit](#), lo que permite genotipar muestras fijadas en formol y embebidas en parafina (FFPE, formalin-fixed, paraffin-embedded). Además, la elevada relación señal/ruido inherente a las llamadas de genotipado individuales del ensayo de Infinium proporciona acceso a las llamadas de CNV del genoma completo que ofrece Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip.

Tabla 3: Rendimiento de los datos y separación

Rendimiento de los datos	Observada <sup>a</sup>	Especificación del producto <sup>b</sup>		
Índice de llamada	99,7 %	>99,0 % de media		
Reproducibilidad	99,99 %	>99,90		
Desviación de log R	0,12 <sup>c</sup>	<0,30 de media <sup>d</sup>		
Separación en niveles	Media	Mediana	Percentil 90 <sup>c</sup>	
Separación (kb)	1,0 kb	0,5 kb	--	
	Selectiva	Estructura		
Resolución	~5 kb	~20 kb		

a. Valores obtenidos del genotipado de 2051 muestras de referencia de HapMap.  
 b. Se excluyen los marcadores del cromosoma Y en muestras femeninas.  
 c. Basado en los resultados del conjunto de muestras de GenTrain.  
 d. Es el valor previsto para proyectos habituales que usan protocolos estándar de Illumina; se excluyen las muestras tumorales y las muestras preparadas mediante protocolos no estándar

## Flujo de trabajo de alta productividad

Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip usa el probado formato de BeadChip de 8 muestras que permite a los laboratorios adaptarse eficientemente en función de sus necesidades. El ensayo Infinium ofrece un flujo de trabajo de tres días que le permite recopilar datos y comunicarlos rápidamente (figura 7). Para obtener un procesamiento flexible con una gran productividad, el ensayo Infinium brinda la posibilidad de procesar 1728 muestras a la semana con el uso de iScan™ System.

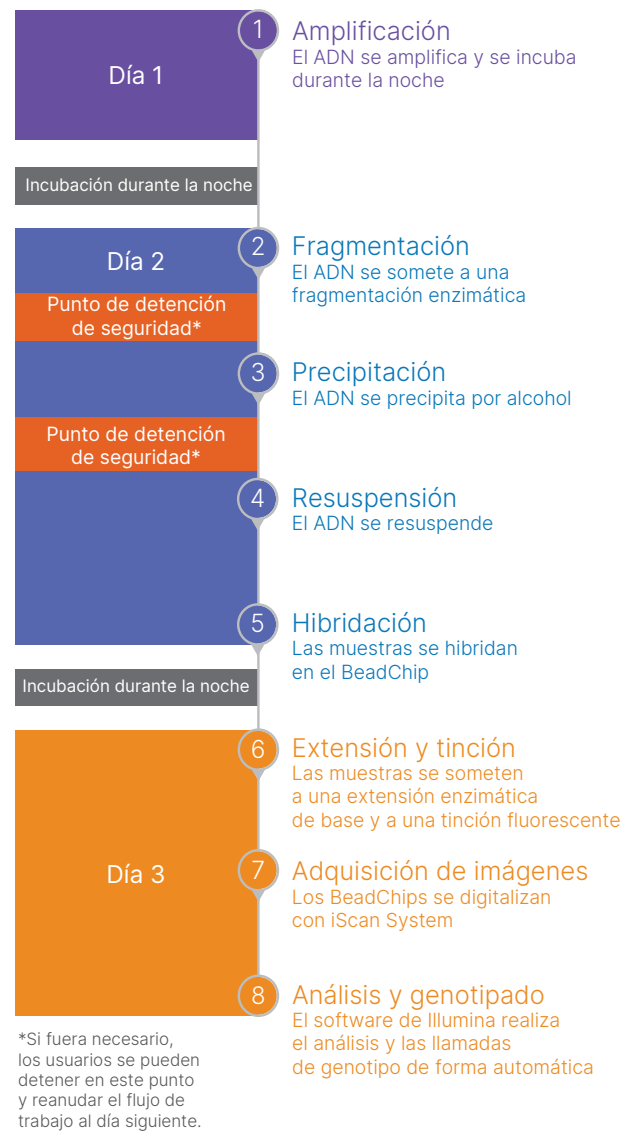


Figura 7: La plataforma Infinium proporciona un flujo de trabajo rápido de tres días con un tiempo de participación activa mínimo.

## Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 kit (8 samples)	20122861
Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 kit (16 samples)	20066507
Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 kit (48 samples)	20066508
Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 kit (96 samples)	20066509
Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 kit (384 samples)	20066510

## Más información

[Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 v1.0 BeadChip](#)

## Bibliografía

1. Rehm HL, Berg JS, Brooks LD, et al. [ClinGen--the Clinical Genome Resource](#). *N Engl J Med*. 2015;372(23):2235-2242. doi:10.1056/NEJMSr1406261
2. Thormann A, Halachev M, McLaren W, et al. [Flexible and scalable diagnostic filtering of genomic variants using G2P with Ensembl VEP](#). *Nat Commun*. 2019;10(1):2373. Fecha de publicación: 30 de mayo de 2019. doi:10.1038/s41467-019-10016-3
3. Amberger JS, Bocchini CA, Schiettecatte F, Scott AF, Hamosh A. [OMIM.org: Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM®\), an online catalog of human genes and genetic disorders](#). *Nucleic Acids Res*. 2015;43(edición de la base de datos): D789-D798. doi:10.1093/nar/gku1205
4. Landrum MJ, Lee JM, Benson M, et al. [ClinVar: improving access to variant interpretations and supporting evidence](#). *Nucleic Acids Res*. 2018;46(D1):D1062-D1067. doi:10.1093/nar/gkx1153
5. Whirl-Carrillo M, Huddart R, Gong L, et al. [An Evidence-Based Framework for Evaluating Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine](#). *Clin Pharmacol Ther*. 2021;110(3):563-572. doi:10.1002/cpt.2350
6. Buniello A, MacArthur JAL, Cerezo M, et al. [The NHGRI-EBI GWAS Catalog of published genome-wide association studies, targeted arrays and summary statistics 2019](#). *Nucleic Acids Res*. 2019;47(D1):D1005-D1012. doi:10.1093/nar/gky1120
7. Miller DT, Lee K, Chung WK, et al. [ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics \(ACMG\) \[la corrección publicada aparece en Genet Med. 2021 Aug 3\]. Genet Med](#). 2021;23(8):1381-1390. doi:10.1038/s41436-021-01172-3



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 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, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-00727 ESP v3.0