

# Infinium<sup>TM</sup> OmniExpress-24 v1.4 BeadChip

Array personalizzabile a elevata densità per studi di genotipizzazione a processività elevata

- Array efficace progettato per studi di associazione dell'intero genoma (GWAS, Genome-Wide Association Study)
- Contenuto di tag SNP ottimizzato da tutte e tre le fasi del progetto HapMap per catturare il numero più elevato di variazioni comuni
- Dati di elevata qualità e riproducibili utilizzando l'affidabile chimica Infinium con un flusso di lavoro scalabile

**illumina**<sup>®</sup>

## Panoramica

Infinium OmniExpress-24 v1.4 BeadChip personalizzabile (Figura 1) offre una piattaforma economica per eseguire studi di genotipizzazione su larga scala. Sviluppato in collaborazione con diversi istituti di ricerca leader nel settore, Infinium OmniExpress-24 v1.4 BeadChip include tutte le tag di polimorfismi di singolo nucleotide (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) trovate su [Infinium Core-24 BeadChip](#), oltre a più di 240.000 marker da Infinium HumanExome BeadChip (Tabella 1, Tabella 2). Inoltre, Infinium OmniExpress-24+ v1.4 BeadChip ha la capacità di aggiungere fino a 30.000 marker personalizzati.

Oltre agli studi di genotipizzazione su larga scala, è possibile utilizzare Infinium OmniExpress-24 v1.4 BeadChip per ottenere in modo rapido e semplice i dati campione di riferimento per varie applicazioni a valle, tra cui la variante comune, il DNA mitocondriale (mtDNA, mitochondrial DNA), l'origine ancestrale, la determinazione del sesso, la perdita di variante e gli studi di inserzione/delezione (indel).

Tabella 1: Specifiche del prodotto

Caratteristica	Descrizione
Specie	Umana
Numero totale di marker	717.960
Capacità per tipi di microsferi personalizzate	30.000
Numero di campioni per BeadChip	24
Requisito di input di DNA	200 ng
Chimica del saggio	Infinium HTS
Supporto strumento	iScan System
Processività dei campioni <sup>a</sup>	Circa 2.304 campioni/settimana
Durata della scansione per campione <sup>a</sup>	2,5 min

a. I valori approssimativi, le durate delle scansioni e la processività massima variano in base alle configurazioni del laboratorio e del sistema.



Figura 1: Infinium OmniExpress-24 v1.4 BeadChip - BeadChip versatile con copertura della variazione SNP comune secondo quanto valutato dal progetto internazionale HapMap.

Tabella 2: Informazioni sui marker

Categoria	Conteggio marker		
Geni RefSeq <sup>1</sup>	330.672		
Geni RefSeq +/-10 kb <sup>1</sup>	398.126		
Esoni RefSeq <sup>1</sup>	49.434		
Regioni del promotore RefSeq <sup>1</sup>	21.411		
Geni ADME <sup>2</sup>	13.130		
Geni ADME +/-10 kb <sup>2</sup>	16.238		
Esoni ADME <sup>2</sup>	1.631		
MHC <sup>3</sup>	7.306		
HLA <sup>3</sup>	4.927		
Geni COSMIC <sup>4</sup>	301.426		
Geni in Gene Ontology <sup>5</sup>	82.830		
Marker nonsenso <sup>6</sup>	136		
Marker missenso <sup>6</sup>	12.564		
Marker sinonimi <sup>6</sup>	10.952		
Marker silenti <sup>6</sup>	25.782		
Cromosomi sessuali <sup>6</sup>	X 17.714	Y 1.423	PAR/omologhi 718

Abbreviazioni: ADME: assorbimento, distribuzione, metabolismo ed eliminazione; HLA: antigene leucocitario umano; MHC: complesso maggiore di istocompatibilità; PAR: regione pseudoautosomica

## Saggio ad alte prestazioni

Infinium OmniExpress-24 v1.4 BeadChip utilizza l'affidabile chimica del saggio Infinium per lo screening a elevata processività (HTS, High-Throughput Screening) per fornire una soluzione di genotipizzazione accurata ad alte prestazioni. Quando utilizzato con iScan™ System, questo BeadChip a 24 campioni a elevata densità offre informazioni economiche e di alta qualità sull'intero genoma in diverse popolazioni (Tabella 3, Tabella 4).

Tabella 3: Prestazioni dei dati e spaziatura

	Osservata <sup>a</sup>	Specifiche del prodotto <sup>b</sup>	
Percentuale di identificazione	99,81%	>99,0%	
Riproducibilità	99,99%	>99,9%	
Deviazione log R	0,10	<0,30 <sup>c</sup>	
	Media	Mediana	90° percentile <sup>c</sup>
Spaziatura della sonda	4,07 kb	2,23 kb	14,30
	Mirato	Struttura portante (backbone)	
Risoluzione	Circa 10 kb	Circa 25 kb	

- a. I valori derivano dalla genotipizzazione di 325 campioni di riferimento HapMap  
 b. Valore previsto per progetti tipici utilizzando protocolli standard di Illumina; sono esclusi i campioni preparati con metodi diversi dai protocolli standard di Illumina  
 c. Per i campioni femminili, esclude i marker del cromosoma Y

Tabella 4: Copertura LD  $r^2 \geq 0,80$  a diverse soglie MAF in base al 1000 Genomes Project<sup>7</sup>

Popolazione <sup>a</sup>	Copertura LD ( $r^2 \geq 0,80$ )		
	MAF $\geq 1\%$	MAF $\geq 2,5\%$	MAF $\geq 5\%$
AFR	0,26	0,34	0,42
AMR	0,53	0,65	0,71
EAS	0,66	0,73	0,78
EUR	0,62	0,71	0,77
SAS	0,57	0,67	0,72

- a. [www.internationalgenome.org/category/population](http://www.internationalgenome.org/category/population)  
 Abbreviazioni: AFR: africana; AMR: americana, origine ancestrale mista;  
 EAS: asiatica orientale; EUR: europea; LD: disequilibrio di legame;  
 MAF: frequenza dell'allele minore; SAS: asiatica meridionale

## Maggiori informazioni

Infinium OmniExpress-24 v1.4 BeadChip, [illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-omni-express.html](http://illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-omni-express.html)

## Informazioni per gli ordini

Infinium OmniExpress-24 v1.4 Kit	N. di catalogo
48 campioni	20062061
288 campioni	20062062
1.152 campioni	20062063
Infinium OmniExpress-24+ v1.4 Kit <sup>a</sup>	N. di catalogo
48 campioni	20062058
288 campioni	20062059
1.152 campioni	20062060

a. Configurato per ulteriore contenuto personalizzato.

## Bibliografia

- National Center for Biotechnology information. RefSeq; NCBI Reference Sequence Database. [ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Ultimo accesso 6 giugno 2022.
- University of California, Santa Cruz (UCSC) Genome Browser. [genome.ucsc.edu](http://genome.ucsc.edu). Ultimo accesso 6 giugno 2022.
- de Bakker PI, McVean G, Sabeti PC, et al. A high-resolution HLA and SNP haplotype map for disease association studies in the extended human MHC. *Nat Genet.* 2006;38(10):1166-1172. doi:10.1038/ng1885.
- Catalog of somatic mutations in cancer (COSMIC). [cancer.sanger.ac.uk/](http://cancer.sanger.ac.uk/). Ultima revisione 31 maggio 2022. Ultimo accesso 6 giugno 2022.
- Gene Ontology Consortium. The gene ontology resource. [geneontology.org](http://geneontology.org). Ultimo aggiornamento 15 giugno 2022. Ultimo accesso 22 giugno 2022.
- NCBI Genome Reference Consortium. Human genome overview. Version GRCh37. [ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](http://ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Ultimo accesso 6 giugno 2022.
- The International Genome Sample Resource. [internationalgenome.org](http://internationalgenome.org) Ultimo accesso 6 giugno 2022.



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-00950 ITA v1.0