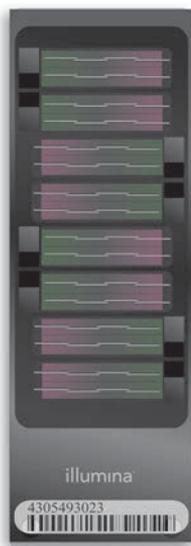


# Puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium<sup>MC</sup>

Découvrez de nouvelles associations entre des caractères et des maladies grâce à un contenu exonique fonctionnel.

## Vue d'ensemble

La puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium (Figure 1) offre une couverture complète des polymorphismes mononucléotidiques (SNP) communs, rares et exoniques provenant du Projet 1000 Genomes<sup>1</sup>, permettant de fournir un maximum d'information génomique sur différentes populations du monde (Tableau 1 et Tableau 2). La puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium, combinée aux marqueurs des puces Omni2.5-8 Infinium et Exome-24 Infinium, est un outil puissant destiné au génotypage nouvelle génération et aux études d'association pangénomiques (Tableau 3). Au moyen des systèmes éprouvés HiScan<sup>MC</sup> ou iScan<sup>MC</sup> et du logiciel d'analyse intégré, la puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium pour huit échantillons offre un débit élevé, des tags SNP optimisés, un contenu exonique fonctionnel et des analyses de variation du nombre de copies (VNC) complètement prises en charge. Combinée à une trousse pratique et à un protocole rationalisé sans PCR, la puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium procure une solution complète d'analyse de l'ADN.



**Figure 1 : La puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium :** la puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium offre une excellente couverture des variants communs et du contenu exonique fonctionnel provenant du Projet 1000 Genomes.

**Tableau 1 : Renseignements sur le produit**

Fonctionnalité	Description	
Espèce	Être humain	
Nombre total de marqueurs	962 215	
Capacité pour les types de billes personnalisés	30 000	
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	8 échantillons	
Exigence d'entrée d'ADN	200 ng	
Chimie de test	Infinium HD Super	
Systèmes prenant en charge la puce	Système iScan ou HiScan	
Débit d'échantillons <sup>a</sup>	Env. 960 échantillons par semaine	
Temps de numérisation par échantillon	Système iScan 4,6 min	Système HiScan 3,5 min
Performance des données	Valeur <sup>b</sup>	Spécifications du produit <sup>d</sup>
Débit d'appel	99,88 %	> 99 % en moy.
Reproductibilité	99,99 %	> 99,9 %
Déviations de log R	0,09	< 0,30 <sup>c</sup>
Espace		
Espace (kb)	Moyenne 3,02	Médiane 1,36 90 <sup>e</sup> % <sup>c</sup> 7,57

- a. L'estimation suppose un système iScan, un système de chargement automatique AutoLoader 2.x, deux robots Tecan et une semaine de travail de cinq jours.
- b. Les valeurs sont tirées du génotypage de 331 échantillons de référence du projet HapMap.
- c. Valeur attendue pour les projets types ayant recours aux protocoles standard d'Illumina. Les échantillons de tumeurs et les échantillons préparés à l'aide de méthodes autres que les protocoles standard d'Illumina sont exclus.
- d. Les marqueurs du chromosome Y des échantillons féminins sont exclus.

**Tableau 2 : LD  $r^2 \geq 0,80$  selon les données du Projet 1000G<sup>a</sup> à différents seuils de la MAF**

Population du 1000G <sup>b</sup>	Couverture du LD ( $r^2 \geq 0,80$ )		
	MAF $\geq 1$ %	MAF $\geq 2,5$ %	MAF $\geq 5$ %
AFR	0,28	0,35	0,43
AOM	0,54	0,65	0,72
ADE	0,67	0,74	0,78
EUR	0,63	0,71	0,77
ADS	0,58	0,68	0,73

- a. Données provenant de la phase 3, version 5, du Projet 1000 Genomes (1000G). [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Consultées en juillet 2016.
- b. Consulter le site Web [www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population](http://www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population).

Abréviations : LD, déséquilibre de linkage; MAF, fréquence d'allèle mineur; AFR, Africains; AOM, Américains aux origines mixtes; ADE, Asiatiques de l'Est; EUR, Européens; ADS, Asiatiques du Sud.

**Tableau 3 : Renseignements relatifs aux marqueurs**

Catégories de marqueurs	Nbre de marqueurs		
Gènes RefSeq <sup>a</sup>	566 140		
Gènes RefSeq +/-10 kb	635 492		
Exons RefSeq	275 744		
Régions de promoteurs RefSeq	28 880		
Gènes ADME <sup>b</sup>	17 807		
Gènes ADME +/-10 kb	21 403		
Exons ADME	6 149		
MHC	11 513		
Gènes COSMIC <sup>c</sup>	527 784		
Gènes de Gene Ontology <sup>d</sup>	141 808		
Marqueurs de terminaison <sup>e</sup>	5 323		
Marqueurs de faux-sens <sup>e</sup>	224 927		
Marqueurs de synonymes <sup>e</sup>	20 259		
Marqueurs de mutation silencieuse <sup>f</sup>	25 120		
Marqueurs de mitochondries <sup>f</sup>	208		
Indels <sup>f</sup>	140		
Chromosomes sexuels <sup>f</sup>	X 22 783	Y 1 448	PAR/Homologue 819

- a. RefSeq: base de données de séquences de référence du NCBI. [www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Consultée en septembre 2016.
- b. Liste des gènes PharmaADME. [www.pharmaadme.org](http://www.pharmaadme.org). Consultée en août 2014.
- c. Catalogue des mutations somatiques du cancer. [cancer.sanger.ac.uk/cosmic](http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic). Consulté en juillet 2016.
- d. Gene Ontology Consortium. [www.geneontology.org](http://www.geneontology.org). Consulté en juillet 2016.
- e. Données provenant du navigateur génomique de l'Université de Californie à Santa Cruz (UCSC). [genome.ucsd.edu](http://genome.ucsd.edu). Consultées en août 2014.
- f. NCBI Genome Reference Consortium, version GRCh37. [www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Consulté en juillet 2016.

Abréviations: indel, insertion/délétion; PAR, région pseudo-autosomique.

## Renseignements relatifs à la commande

Trousse de la puce OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium	N° de référence
16 échantillons	20024676
48 échantillons	20024677
96 échantillons	20024678
384 échantillons	20024679
Trousse OmniExpressExome-8+ v1.6 Infinium <sup>a</sup>	N° de référence
16 échantillons	20024680
48 échantillons	20024681
96 échantillons	20024682
384 échantillons	20024683
a. Prend en charge du contenu personnalisé supplémentaire.	b. Prend en charge du contenu personnalisé supplémentaire.

## En savoir plus

Pour en savoir plus sur la puce BeadChip OmniExpressExome-8 v1.6 Infinium et sur d'autres produits et services de génotypage d'Illumina, visitez le site [www.illumina.com/genotyping](http://www.illumina.com/genotyping).

## Références

1. 1000 Genomes Project, [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Consulté le 2014 avril.