

Puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium^{MC}

Couverture exceptionnelle des variants communs, intermédiaires et rares spécifiques aux populations chinoises.

Vue d'ensemble

La puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium (Figure 1) offre une couverture exceptionnelle des variants communs, intermédiaires et rares présents dans les populations chinoises, destinée aux études d'association pangénomiques. Le contenu optimisé de tags de polymorphismes mononucléotidiques (SNP) issus des trois phases du projet HapMap et du Projet 1000 Genomes (1kPG)¹ a été stratégiquement sélectionné pour créer une puce à ADN basée sur une population, afin de découvrir de nouvelles associations entre des maladies et certains traits que l'on retrouve parmi les populations chinoises (Tableau 1 et Tableau 2). Au moyen du test Infinium HD éprouvé, des systèmes éprouvés HiScan^{MD} ou iScan^{MD} et du logiciel d'analyse intégré, la puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium allie la qualité exceptionnelle des données au débit d'échantillons élevé pour procurer une solution complète d'analyse de l'ADN.

Couverture exhaustive

La puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium offre une couverture à 77 % des variations communes (fréquence d'allèle mineur [MAF] > 5 %), à 73 % des variations intermédiaires (MAF > 2,5 %) et à 65 % des variations rares (MAF > 1 %) présentes dans la population chinoise à $r^2 \geq 0,8$. Cette puissante puce procure une plus grande couverture des variations intermédiaires et rares que la puce à ADN CHB concurrente. Elle offre également une couverture équivalente des variations communes, ce qui en fait un point de départ idéal pour les études d'association pangénomiques des populations chinoises (Figure 2).

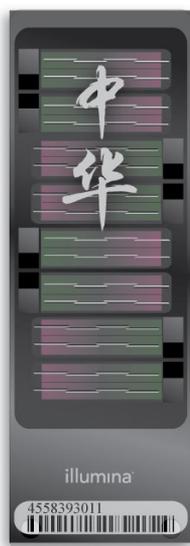


Figure 1 : La puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium : la puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium offre une couverture exceptionnelle des variants SNP communs, intermédiaires et rares spécifiques à la population chinoise comme établi par le Projet 1000 Genomes.

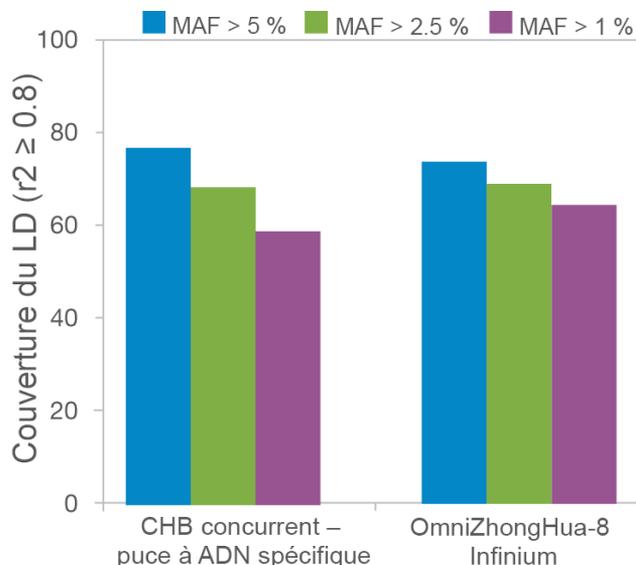


Figure 2 : Comparaison de la couverture des puces à ADN dans les populations chinoises : calculs de couverture basés sur les variants communs et rares de la population chinoise à partir du projet HapMap international et du Projet 1000 Genomes.

Qualité Infinium éprouvée

Le test Infinium HD du génome entier est à la base de la puissance de la gamme de micropuces à ADN Omni. Les chercheurs en génétique du monde entier utilisent le test Infinium HD dans le cadre de recherches sur les maladies, ce qui permet d'accumuler une vaste quantité de publications. La puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium permet le profilage de plus de 1 175 489 marqueurs par échantillon. Le test utilise la technologie BeadArray d'Illumina, procurant des données de qualité exceptionnelle pour les taux d'appel (moyenne de plus de 99 %) et la reproductibilité (plus de 99,9 %), ainsi que de faibles taux de répétition des échantillons. Un rapport élevé signal/bruit et de faibles niveaux de bruit permettent des appels et des analyses du nombre de copies précis et fiables.

Tableau 1 : Renseignements sur le produit

Fonctionnalité	Description		
Espèce	Être humain		
Nombre total de marqueurs	1 175 489		
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 ^a	Env. 960 échantillons par semaine		
Temps de numérisation par échantillon	Système iScan Env. 7,5 min	Système HiScan Env. 7,5 min	
Couverture du LD ($r^2 \geq 0,80$)	1KGP MAF $\geq 5\%$	1KGP MAF $\geq 2,5\%$	1KGP MAF $\geq 1\%$
CHB	0,77	0,73	0,65
Performance des données	Valeur ^b	Spécifications du produit ^d	
Débit d'appel	99,7 %	> 99 % en moy.	
Reproductibilité	99,99 %	> 99,9 %	
Déviations de log R	0,11	< 0,30 ^c	
Espace	Moyenne	Médiane	90 ^e % ^c
Espace (kb)	2,48	1,30	5,86

- 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.
- Les valeurs sont tirées du génotypage de 326 échantillons de référence du projet HapMap.
- 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.
- Les marqueurs du chromosome Y des échantillons féminins sont exclus.

Tableau 2 : Renseignements relatifs aux marqueurs

Catégories de marqueurs	Nbre de marqueurs		
Gènes RefSeq ^a	535 135		
Gènes RefSeq +/-10 kb	645 834		
Exons RefSeq	80 956		
Régions de promoteurs RefSeq	30 627		
Gènes ADME ^b	15 446		
Gènes ADME +/-10 kb	19 425		
Exons ADME	2 160		
MHC	16 246		
Gènes COSMIC ^c	486 889		
Gènes de Gene Ontology ^d	130 264		
Marqueurs de terminaison ^e	262		
Marqueurs de faux-sens ^e	22 370		
Marqueurs de synonymes ^e	22 603		
Marqueurs de mutation silencieuse ^f	35 712		
Marqueurs de mitochondries ^f	112		
Indels ^f	39		
Chromosomes sexuels ^f	X 30 157	Y 2 221	PAR/Homologue 1 970

- RefSeq: base de données de séquences de référence du NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consultée en septembre 2016.
- Liste des gènes PharmaADME. www.pharmaadme.org. Consultée en août 2014.
- Catalogue des mutations somatiques du cancer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Consulté en juillet 2016.
- Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Consulté en juillet 2016.
- Données provenant du navigateur génomique de l'Université de Californie à Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Consultées en août 2014.
- NCBI Genome Reference Consortium, version GRCh37. 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 OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium	N° de référence
16 échantillons	20024684
48 échantillons	20024685
96 échantillons	20024686
384 échantillons	20024687

En savoir plus

Pour en savoir plus sur la puce BeadChip OmniZhongHua-8 v1.4 Infinium et sur d'autres produits et services de génotypage d'Illumina, visitez le site www.illumina.com/genotyping.

Références

- 1000 Genomes Project, www.1000genomes.org. Consulté le 2014 avril.