

Infinium™ Global Diversity Array-8 v1.0

Dieser leistungsstarke, kostengünstige Array kombiniert eine hervorragende Coverage klinischer Forschungsvarianten mit optimierten multiethnischen, genomweiten Inhalten.

Vorteile

- **Vom Forschungsprogramm *All of Us* ausgewählter Array**
Von einer führenden Initiative für präzise medizinische Genomik für die Genotypisierung und Sequenzierung von mindestens einer Million Menschen ausgewählt
- **Aktualisierte Coverage klinischer Forschungsvarianten**
Ermöglicht die Genotypisierung klinischer Forschungsvarianten für einen breiten Anwendungsbereich
- **Hervorragende Coverage für diverse Bevölkerungsgruppen**
Entspricht mit einer optimierten, multiethnischen Basis den Anforderungen an ethnische Diversität in genomischen Studien
- **Hochwertige Genotypisierungs-Calls mit skalierbarem Workflow**
Liefert dank der bewährten Infinium-Chemie in einem dreitägigen Workflow hochwertige, reproduzierbare Daten

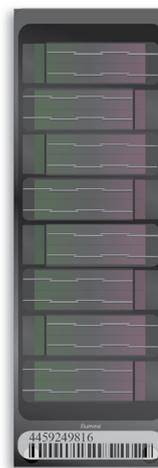


Abbildung 1: Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip: auf Grundlage der bewährten Infinium-Plattform mit 8 Proben.

Einleitung

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip mit 8 Proben (Abbildung 1) (Tabelle 1) bietet aktuelle Coverage klinischer Forschungsvarianten für Krankheiten und Pharmakogenomik sowie Exominhalte für diverse Bevölkerungsgruppen (Tabelle 2) (Tabelle 3). Die Grundlage des Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bildet eine globale SNP (Single Nucleotide Polymorphism, Einzelnukleotid-Polymorphismus)-Basis mit hoher Dichte, das für eine bevölkerungsübergreifende Imputations-Coverage des Genoms optimiert ist (Abbildung 2). Der BeadChip ermöglicht polygenes Risiko-Scoring und die Charakterisierung der genetischen Architektur in diversen Bevölkerungsgruppen.

Tabelle 1: Produktinformationen^a

Merkmal	Beschreibung
Spezies	Mensch
Gesamtanzahl Marker ^b	1.831.442
Kapazität für anwendungsspezifische Bead-Typen	175.000
Anzahl Proben pro BeadChip	8
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng
Assay-Chemie	Infinium LCG
Unterstützte Geräte	iScan™-System
Maximaler Probendurchsatz des iScan-Systems	ca. 1.728 Proben/Woche
Scandauer je Probe	4,4 Minuten

a. Die ungefähren Werte, Scanzeiten und der maximale Durchsatz können je nach Labor- und Systemkonfigurationen variieren.
b. Varianten laut Handelsverzeichnis

Die Kombination aus einer SNP-Basis mit hoher Dichte und einer aktualisierten, relevanten Coverage für klinische Forschungsvarianten bietet bei jeder Genotypisierung einzigartige Ergebnisse und ist sowohl für Erkennungs- als auch für Screening-Anwendungen geeignet. Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0

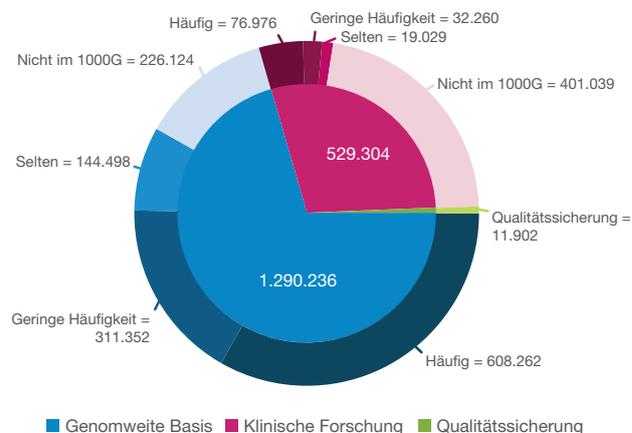


Abbildung 2: Zusammenfassung: Im Innenkreis ist der Anteil des Arrays dargestellt, der für die genomweite Coverage, klinische Forschung und Qualitätssicherung ausgewählt wurde. Der äußere Ring fasst die gewichtete Häufigkeit globaler Referenzallele für eindeutige Varianten im 1000 Genomes Project (1000G) zusammen.¹ Nicht im 1000G vorkommende Varianten sind gekennzeichnet. Die Zahlen stehen für eindeutige Varianten.

BeadChip bietet die kostengünstigste Varianten-Coverage innerhalb des Illumina-Portfolios für menschliche Arrays. Programme im Bereich Präzisionsmedizin können so die Rendite für Investitionen in die Genotypisierung voll ausschöpfen. Jedes Global Diversity Array Kit enthält praktische Verpackungen mit BeadChips und Reagenzien für die Amplifizierung, Fragmentierung, Hybridisierung, Kennzeichnung und Ermittlung genetischer Varianten mithilfe des optimierten Infinium-Hochdurchsatz-Workflows.

Tabelle 2: Hochwertiger Inhalt

Inhalt	Anzahl der Marker ^a	Forschungsanwendung/Hinweis	Inhalt	Anzahl der Marker	Forschungsanwendung/Hinweis
ACMG ² 59 2016, Gen-Coverage	51.899	Varianten mit bekannter klinischer Bedeutung, die anhand von klinischen WGS- und WES-Proben ermittelt wurden	GO ⁹ CVS-Gene	318.902	Herz-Kreislauf-Erkrankungen
ACMG 59, alle Annotationen	25.751		Datenbank genomischer Varianten ¹⁰	1.501.083	Genomische strukturelle Variationen
ACMG 59, pathogen	8.319		eQTLs ¹¹	6.913	Genomische Loci, die die mRNA-Expressions-Level regulieren
ACMG 59, wahrscheinlich pathogen	3.154		Fingerabdruck-SNPs ¹²	780	Identifikation von Menschen
ACMG 59, gutartig	2.178		gnomAD ¹³ -Exom	427.536	WES- und WGS-Ergebnisse nicht verwandter Individuen aus unterschiedlichen Studien
ACMG 59, wahrscheinlich gutartig	4.366		HLA-Gene ¹⁴	1.237	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung und Autoimmunkrankheiten
ACMG 59, VUS	6.077		Erweiterter MHC ^{14c}	22.089	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung und Autoimmunkrankheiten
ADME ³ -Kern- und erweiterte Gene + CPIC-Gene	31.176	Aufnahme, Verteilung, Stoffwechsel und Ausscheidung von Medikamenten	KIR-Gene ⁴	167	Autoimmunkrankheiten und Krankheitsbekämpfung
ADME-Kern- und erweiterte Gene + CPIC-Gene +/- 10 kb	37.362	Enthält regulatorische Regionen	Neanderthal-SNPs ¹⁵	4.327	Neanderthal-Abstammung und Migration der menschlichen Bevölkerung
AIMs ^b	3.672	Abstammungsinformativ-Marker	Gen-Coverage bei Neugeborenen-/Carrier-Screening	70.698	Im TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panel ¹⁹ enthaltene, mit Erkrankungen im Kindesalter assoziierte Gene
APOE ⁴	102	Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Morbus Alzheimer und Kognition	NHGRI-EBI GWAS-Katalog ¹⁶	28.652	Marker aus veröffentlichten GWAS
Blutphänotyp-Gene ⁵	2.928	Blutphänotypen	PharmGKB ^{17,18} alle	4.360	Mit Arzneimittelwirkung assoziierte humangenetische Variante
ClinVar ⁶ , Varianten	113.679	Beziehungen zwischen Variation, Phänotypen und menschlicher Gesundheit	PharmGKB, Stufe 1A	32	
ClinVar, pathogen	28.821		PharmGKB, Stufe 1B	2	
ClinVar, wahrscheinlich pathogen	10.869		PharmGKB, Stufe 2A	19	
ClinVar, gutartig	32.355		PharmGKB, Stufe 2B	64	
ClinVar, wahrscheinlich gutartig	24.100		PharmGKB, Stufe 3	1.342	
ClinVar, VUS	26.731		PharmGKB, Stufe 4	170	
COSMIC ⁷ -Gene	1.039.798	Somatische Mutationen bei Krebs	RefSeq ²⁰ -3'-UTRs	53.278	Untranslatierte 3'-Regionen ^d
CPIC ⁸ , alle	241	Varianten mit potenziellen Richtlinien zur Optimierung der medikamentösen Therapie	RefSeq-5'-UTRs	33.738	Untranslatierte 5'-Regionen ^d
CPIC-A			RefSeq – Alle UTRs	84.474	Untranslatierte Regionen ^d
CPIC-A/B	138		RefSeq	1.137.129	Alle bekannten Gene
CPIC-B	18		RefSeq +/- 10 kb	1.272.757	Regulatorische Regionen ^d
CPIC-C	14		RefSeq-Promoter	46.363	2 kb Upstream, um Promoter-Regionen einzubeziehen ^d
CPIC-C/D	103		RefSeq-Spleißregionen	19.120	Varianten an Spleißstellen ^d
CPIC-D	71				

a. Die Anzahl der Marker in den einzelnen Kategorien kann Änderungen unterliegen
 b. Auf Basis interner Berechnungen
 c. Erweiterter MHC ist eine Region mit ca. 8 Mb
 d. Von allen bekannten Genen

Abkürzungen: ACMG: American College of Medical Genetics; ADME: Absorption, Distribution, Metabolism and Excretion (Absorption, Verteilung, Stoffwechsel und Ausscheidung); AIM: Ancestry-Informative Marker (Abstammungsinformativ-Marker); APOE: Apolipoprotein E; COSMIC: Catalog of Somatic Mutations in Cancer (Katalog somatischer Mutationen bei Krebs); CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI: European Bioinformatics Institute; eQTL: Expression quantitativer Trait Loci; gnomAD: Genome Aggregation Database; GO CVS: Gene Ontology Annotation of the Cardiovascular System (Gene Ontology-Annotation des Herz-Kreislauf-Systems); GWAS: Genome-Wide Association Study (genomweite Assoziationsstudie); HLA: Human Leukocyte Antigen (HL-Antigene); KIR: Killer Cell Immunoglobulin-Like Receptor (KIR-Rezeptor); MHC: Major Histocompatibility Complex (Haupthistokompatibilitätskomplex); NHGRI: National Human Genome Research Institute; PharmGKB: Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq: NCBI Reference Sequence Database; UTR: Untranslated Region (untranslatierte Region); VUS: Variant of Unknown Significance (Variante mit unbekannter Signifikanz); WES: Whole-Exome Sequencing (Gesamtexom-Sequenzierung); WGS: Whole-Genome Sequencing (Gesamtgenom-Sequenzierung)

Vom Forschungsprogramm *All of Us* ausgewählt

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip wurde vom [Forschungsprogramm *All of Us*](#) ausgewählt. Im Rahmen dieses Programms stellen mindestens eine Million Bürger in den USA über einen mehrjährigen Zeitraum freiwillig ihre Gesundheitsinformationen zur Verfügung. So können die Gesundheit verbessert, neue Therapien für Krankheiten entwickelt sowie die präventive und medikamentöse Behandlungen evidenzbasiert und präziser aufgestellt werden. Zu den Grundprinzipien für Entwicklung und Umsetzung des Programms gehört eine Teilnehmerauswahl entsprechend der hohen Diversität innerhalb der US-Bevölkerung. Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip wird diesen Anforderungen gerecht: Er vereint optimierte multiethnische, genomweite Inhalte mit kuratierten klinischen Forschungsvarianten.

Tabelle 3: Markerinformationen

Markerkategorien	Anzahl der Marker		
Exonische Marker ^a	538.230		
Intronische Marker ^a	678.231		
Nonsense-Marker ^b	29.227		
Missense-Marker ^b	348.902		
Synonyme Marker ^b	39.979		
Mitochondriale Marker ^b	1.397		
Indels ^c	44.172		
Geschlechtschromosomen ^c	X	Y	PAR/Homolog
	62.617	6.478	5.497

- a. RefSeq – NCBI-Referenzsequenzdatenbank.²⁰ Aufgerufen im Januar 2020.
 b. Verglichen mit dem Genome Browser der UCSC.⁴ Aufgerufen im Januar 2020.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37.²¹ Aufgerufen im Januar 2020.

Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: Pseudoautosomal Region (pseudoautosomale Region).

Multiethnische Basis durch Zusammenarbeit mit führenden Einrichtungen

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip verwendet Inhalte des häufig eingesetzten und von führenden Biobanken verwendeten Infinium Multi-Ethnic Global-8 v1.0 BeadChip. Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip umfasst ein zuverlässiges, genomweites Scaffold, mit dem sowohl häufige als auch seltene Varianten in Bevölkerungsgruppen weltweit (Häufigkeit des selteneren Allels > 1 %) markiert werden können. Dieses Scaffold wurde in Zusammenarbeit mit den Organisationen Consortium on Asthma among African-ancestry Populations in the Americas (CAAPA) und Population Architecture using Genomics and Epidemiology (PAGE) entwickelt.

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip nutzt Gesamtgenomsequenzen, die im 1000G-Projekt nicht gefunden wurden. Der Array umfasst über 1.000 Gesamtgenomsequenzen von Afroamerikanern sowie von Bevölkerungsgruppen u. a. aus den USA, der Karibik sowie Latein- und Südamerika.

Hervorragende Coverage exonischer Inhalte

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bietet ein erweitertes Tagging in exonischen Regionen sowie eine optimierte Coverage für das präzise Mapping von GWAS-Loci mit bereits identifizierten Erkrankungs- oder Merkmalsassoziationen. Es wurden über 400.000 Marker exonischer Inhalte von 36.000 Personen verschiedener ethnischer Gruppen erfasst, z. B. von Afroamerikanern, Hispanoamerikanern, Pazifikinsulanern, Ostasiaten und Personen mit diversen Vorfahren. Der Global Diversity Array verfügt zudem über verschiedene exonische Inhalte aus der ExAC-Datenbank,²² darunter bevölkerungsübergreifende und bevölkerungsspezifische Marker mit Funktionen oder hoher Evidenz für eine Assoziation (Tabelle 4).

Tabelle 4: Bevölkerungsübergreifende exonische Coverage

Bevölkerungsgruppe(n) ^{a,b}	Anzahl der Marker
EUR	305.380
EAS	132.257
AMR	254.594
AFR	241.679
SAS	206.832
EUR/EAS/AMR/AFR/SAS	61.896

a. www.internationalgenome.org/category/population

b. Basiert auf gnomAD, gnomad.broadinstitute.org/

Hervorragende Coverage von Varianten mit bekannten Krankheitsassoziationen

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bietet eine Coverage von aus dem NHGRI-GWAS-Katalog ausgewählten Varianten, die einen großen Bereich an Phentotypen und Krankheitsklassifikationen abbilden (Abbildung 3). Diese Inhalte eignen sich hervorragend für die Untersuchung diverser Bevölkerungsgruppen sowie zum Testen und Validieren von Assoziationen, die zuvor in europäischen Bevölkerungsgruppen gefunden wurden.

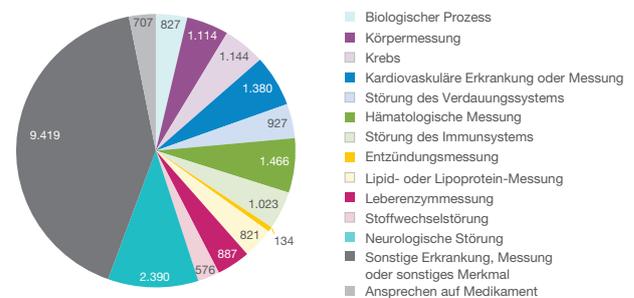


Abbildung 3: NHGRI-Krankheitskategorien: Der Inhalt des Global Diversity Array für die klinische Forschung umfasst Marker für verschiedenste Krankheitskategorien auf Grundlage der NHGRI-Datenbank.

Aktualisierter, relevanter Inhalt für die klinische Forschung

Klinische Datenbanken wie ClinVar werden kontinuierlich durch Hinzufügen neuer Varianten und durch Ändern der Bezeichnung von Varianten als „Pathogen“ oder „Wahrscheinlich pathogen“ weiterentwickelt. Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bietet eine aktualisierte Coverage für zahlreiche dieser wichtigen Varianten innerhalb annotierter Datenbanken. Die im Array enthaltenen Varianten bestehen aus Markern mit bekannter Erkrankungsassoziation basierend auf ClinVar, der Pharmacogenomics Knowledgebase (PharmGKB) und der Datenbank des National Human Genome Research Institute (NHGRI)-EBI (Abbildung 4). Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bietet weiterhin imputationsbasierte tagSNPs für HLA-Allele, die erweiterte MHC-Region, das KIR-Gen und exonische Inhalte der gnomAD-Datenbank¹³ (Tabelle 2).

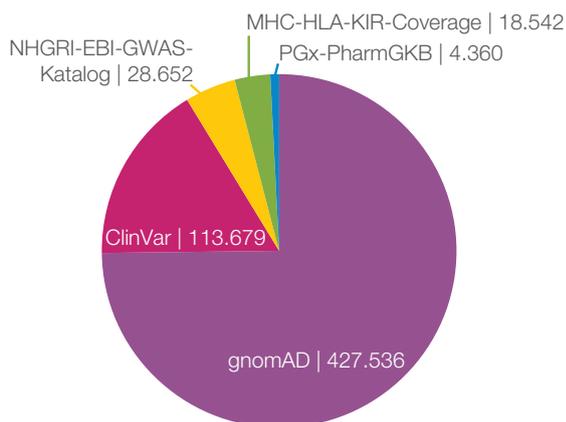


Abbildung 4: Inhalt für die klinische Forschung: Der Inhalt für die klinische Forschung wurde von Experten aus wissenschaftlich anerkannten Datenbanken ausgewählt, um einen hochinformativen Array für Anwendungen in der klinischen Forschung zu entwickeln. Die Angaben zur Variantenanzahl unterliegen Änderungen.

Breites Spektrum an pharmakogenomischen Markern

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bietet eine Coverage für pharmakogenomische Varianten, die Absorptions-, Verteilungs-, Metabolisierungs- und Ausscheidungsphänotypen (ADME) gemäß der PharmGKB-Datenbank¹⁷ und den Richtlinien des Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC)⁸ (Abbildung 5) zugeordnet sind.

Coverage einer umfangreichen Palette an Krankheitskategorien

Dank des Inhalts für die klinische Forschung ermöglicht der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip, Erkrankungsassoziationen zu validieren, Risikoprofile zu erstellen sowie Studien in den Bereichen präventives Screening und Pharmakogenomik durchzuführen. Die Variantenauswahl umfasst eine Reihe von Pathologieklassifizierungen, die auf den Annotationen von ClinVar und des American College of Medical Genetics (ACMG) basieren (Abbildung 6A).² Der BeadChip bietet eine umfassende Coverage von Phänotypen und Krankheitsklassifikationen auf Grundlage von ClinVar und dem NHGRI-GWAS-Katalog (Abbildung 6B).

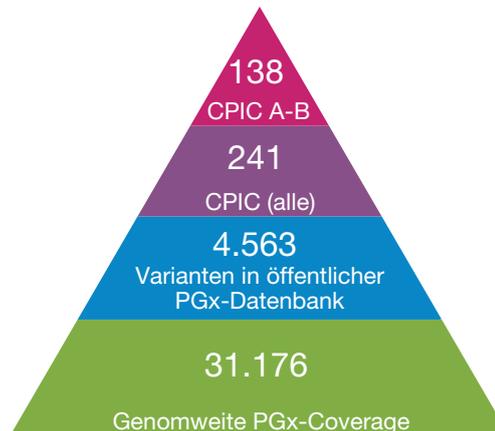
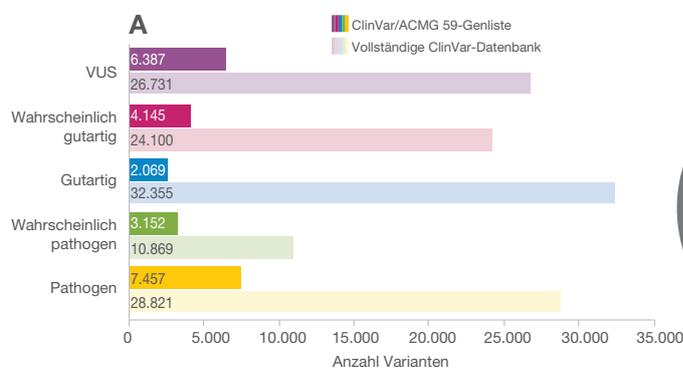


Abbildung 5: Breites Spektrum an pharmakogenomischen Markern: Der Inhalt für die klinische Forschung bietet eine gemäß den CPIC-Richtlinien und basierend auf der PharmGKB-Datenbank ausgewählte umfangreiche Liste an pharmakogenomischen Markern.¹⁸ **Varianten in öffentlicher PGx-Datenbank**, in PharmGKB, PharmVar, CPIC annotierte Varianten; **genomweite PGx-Coverage** mit Markern in erweiterten ADME-Genen oder CPIC-Ebene-A-Genen, einschließlich gezielten Imputations-Tag-SNPs und CNV-Tags (Copy Number Variation, Kopienzahlvariante) für CPIC-Ebene A.

Qualitätssicherungsmarker zur Probenidentifizierung

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip enthält Qualitätssicherungsmarker für Studien in großem Umfang, die die Probenidentifikation und -verfolgung sowie die Abstammungsbestimmung und Stratifikation ermöglichen (Abbildung 7).



Abbildung 7: Qualitätssicherungsmarker: Die Qualitätssicherungsvarianten auf dem Array bieten zahlreiche Optionen für die Probenverfolgung, darunter die Geschlechtsbestimmung, kontinentale Abstammung und Identifikation von Menschen.

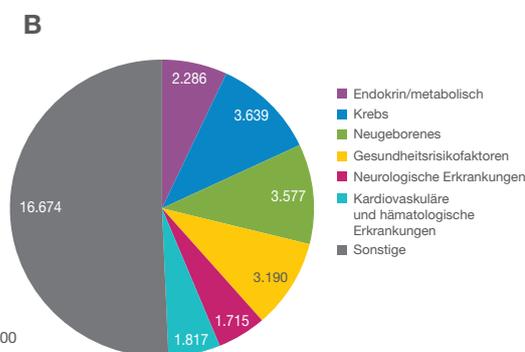


Abbildung 6: breite Coverage von Krankheitskategorien: (A) Varianten geordnet nach Pathologieklassifizierungen gemäß den Annotationen des ClinVar American College of Medical Genetics (ACMG). (B) Inhalt des Global Screening Array für die klinische Forschung nach Kategorie in der ClinVar-Datenbank. Die Angaben zur Variantenanzahl unterliegen Änderungen.

Hohe Imputationsleistung für verschiedene Abstammungen

Eine hohe Imputationsgenauigkeit erhöht die Leistungsfähigkeit bei der Erforschung von Krankheiten im Bevölkerungsmaßstab und bei der bevölkerungsspezifischen kausalen Variantenerkennung. Führende Konsortien für die Erforschung von Krankheiten haben bei der Entwicklung des Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip bevölkerungsspezifische und transethnische Tag-SNPs eingefügt, um die Imputationsleistung zu maximieren und effektivere Assoziationsstudien in diversen Bevölkerungsgruppen zu ermöglichen (Tabelle 7, Tabelle 8). Dank der Basis des Global Diversity Array lassen sich möglichst viele hochwertige, aussagekräftige Informationen aus der genotypisierten Probe gewinnen.

Berechnung der Imputationen

Die Imputationsleistung wird mithilfe der Simulation von mit dem Global Diversity Array-8 genotypisierten Varianten in 1000G-Proben gemessen (Tabelle 7, Tabelle 8) Aus allen 26 Bevölkerungsgruppen weltweit des 1000G-Projekts wurde je eine Probe zufällig ausgewählt und nach Superpopulation stratifiziert. Die Varianten im Global Diversity Array-8 wurden getestet. Die übrigen 1000G-Proben wurden als Referenz behandelt (1000G-Daten wurden bereits mit BEAGLE phasiert). Die Imputation wurde mit minimac3 durchgeführt und die Imputationsqualität wurde anhand der Korrelation r^2 aus der von minimac3 generierten Info-Datei gemessen.

Tabelle 5: Imputationsgenauigkeit von 1000G bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

Bevölkerungsgruppe	Imputationsgenauigkeit		
	MAF \geq 5 %	MAF \geq 1 %	MAF 1–5 %
AFR	0,96	0,93	0,90
AMR	0,95	0,88	0,75
EAS	0,92	0,88	0,77
EUR	0,94	0,91	0,81
SAS	0,96	0,92	0,82

a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des 1000G. www.internationalgenome.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020. Imputiert mit minimac3.
 b. www.internationalgenome.org/category/population

Tabelle 6: Anzahl Marker imputiert bei $r^2 \geq 0,80$ aus 1000G^a

Bevölkerungsgruppe ^b	Anzahl der imputierten Marker		
	MAF \geq 5 %	MAF \geq 1 %	MAF 1–5 %
AFR	17.904.224	30.223.608	12.319.384
AMR	13.250.116	18.866.180	5.616.064
EAS	11.064.504	14.116.088	3.051.584
EUR	12.605.568	16.854.634	4.249.066
SAS	13.244.890	18.009.596	4.764.706

a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des 1000G. www.internationalgenome.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020. Imputiert mit minimac3.
 b. www.internationalgenome.org/category/population

Flexible Inhaltsoptionen

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip kann individuell angepasst werden und bis zu 175.000 anwendungsspezifische Bead-Typen einbinden. Mit dem **DesignStudio™ Microarray Assay Designer** lassen sich Targets wie SNPs, Kopienzahlvarianten (Copy Number Variants, CNVs) und Indels designen.

Workflow mit hohem Durchsatz

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip nutzt das bewährte Infinium-8-Proben-Format, das Laboren eine effiziente Skalierung ermöglicht. Der Infinium-Assay verfügt über genügend Kapazität für bis zu 1.728 Proben pro Woche mit einem einzigen iScan-System und ermöglicht so die Verarbeitung mit flexiblem Durchsatz. Der Infinium-Assay bietet einen dreitägigen Workflow, mit dem Anwender Daten schnell erfassen und weitergeben können (Abbildung 8).

Labore, die Effizienz und betriebliche Exzellenz schnell skalieren oder verbessern möchten, erhalten mit dem Illumina ArrayLab Consulting Service kundenspezifische Lösungen.



Abbildung 8: Der Workflow des Infinium-8-Proben-Formats: Das Infinium-Format ermöglicht einen dreitägigen Workflow mit minimalem manuellen Aufwand.

Bewährter Assay von hoher Qualität

Der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip liefert dank der bewährten Infinium-Assay-Chemie hochwertige, reproduzierbare Daten (Tabelle 7), für die Genotypisierungs-Arrays von Illumina schon seit über 10 Jahren bekannt sind. Der BeadChip ist mit dem Infinium FFPE QC und dem DNA Restoration Kit²³ kompatibel, sodass formalinfixierte, in Paraffin eingebettete (FFPE) Proben genotypisiert werden können. Mit dem hohen Signal-Rausch-Verhältnis der einzelnen Genotypisierungs-Calls des Infinium-Assays besteht darüber hinaus Zugang zu einem genomweiten Kopienzahlvarianten-Calling (CNV).

Tabelle 7: Datenleistung und Abstand

Datenleistung	Wert ^a	Produktspezifikation ^b
Call-Rate	99,7 %	> 99,0 % im Durchschn.
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,90 %
Log-R-Abweichung	0,12 ^c	< 0,30 im Durchschn. ^d

Abstand			
Abstand (kb)	Mittel	Median	90. % ^c
		1,5	0,63

- a. Werte stammen aus der Genotypisierung von 2051 HapMap-Referenzproben.
- b. Bei weiblichen Proben sind Y-Chromosom-Marker ausgeschlossen.
- c. Basierend auf Ergebnissen mit dem GenTrain-Probensatz.
- a. Der erwartete Wert für typische Projekte, bei denen Illumina-Standardprotokolle verwendet werden. Tumor-Proben und Proben, die mit anderen Methoden als den Standardprotokollen von Illumina vorbereitet wurden, sind hiervon ausgeschlossen.

Zusammenfassung

Dank dem iScan-System, dem Infinium-Assay und der integrierten Analysesoftware bietet der Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip eine kostengünstige Lösung für genetische Studien im Bevölkerungsmaßstab, Varianten-Screening und medizinische Forschung mit höchster Präzision.

Bestellinformationen

Bestellen Sie die Illumina Infinium-Produkte online unter www.illumina.com.

Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip Kit	Katalog-Nr.
16 Proben	20031669
48 Proben	20031810
96 Proben	20031811
384 Proben	20031812

Infinium Global Diversity Array-8+ v1.0 BeadChip Kit ^a	Katalog-Nr.
16 Proben	20031813
48 Proben	20031814
96 Proben	20031815
384 Proben	20031816

a. Anwendungsspezifischer Inhalt möglich

Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter www.illumina.com/techniques/microarrays.html.

Quellen

- 1000 Genomes Project. www.1000genomes.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- PharmaADME Gene List. www.pharmaadme.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Genome Browser der University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsc.edu. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Reference Sequence Blood Group Antigen Gene Mutation-Datenbank des NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmutsystems. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- ClinVar-Datenbank. www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Katalog somatischer Mutationen bei Krebs. cancer.sanger.uk/cosmic. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Datenbank genomischer Varianten. dgv.tcag.ca/dgv/app/home. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- NCBI eQTL-Datenbank. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqt/index.cgi. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Datenbank zur Allelhäufigkeit. alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- gnomAD, Genome Aggregation Database. gnomad.broadinstitute.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- de Bakker PIW, 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;38:1166–1172.
- Neanderthal Genome Browser. neandertal.ensemblgenomes.org/index.html. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- National Human Genome Research Institute. www.genome.gov/. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- PharmGKB, The Pharmacogenomics Knowledgebase. www.pharmgkb.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- PharmGKB, Clinical Annotation Levels of Evidence. www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Illumina (2017). TruSight Inherited Disease Sequencing Panel Data Sheet. Aufgerufen im Juli 2016.
- RefSeq – NCBI Reference Sequence Database. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- NCBI Genome Reference Consortium. Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Exome Aggregation Consortium (ExAC) Browser. exac.broadinstitute.org. Aufgerufen am 23. Januar 2020.
- Infinium FFPE QC and DNA Restoration Kit. www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/datasheet_FFPE_DNA_restoration.pdf.

Illumina • 1.800.809.4566 (USA, gebührenfrei) • +1.858.202.4566 (Tel. außerhalb der USA) • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2020 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html. 370-2019-003-C DEU QB9434

