

Infinium™ OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip

Per scoprire nuove associazioni a tratti e malattie con contenuto esonico funzionale.

Descrizione generale

Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip (Figura 1) fornisce la copertura completa del contenuto di polimorfismi di singolo nucleotide (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) comuni, rari ed esonici da 1000 Genomes Project,¹ fornendo il più grande numero di informazioni da diverse popolazioni mondiali (Tabella 1 e Tabella 2). Grazie ai marker di Infinium Omni2.5-8 e Infinium Exome-24 BeadChip, Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip è uno strumento eccellente per la genotipizzazione di nuova generazione e per gli studi di associazione sull'intero genoma (Genome-Wide Association Studies, GWAS) (Tabella 3). Utilizzando il comprovato sistema HiScan™ o iScan™ e il software di analisi integrato, Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip a otto campioni offre elevata processività, tag SNP ottimizzate e contenuto esonico funzionale nonché analisi completamente supportata delle variazioni del numero di copie (Copy Number Variation, CNV). Grazie alla pratica confezione e a un protocollo ottimizzato senza PCR, Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip offre una soluzione completa per l'analisi del DNA.

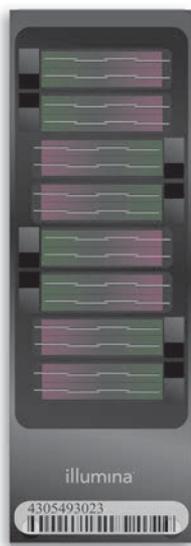


Figura 1: Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip: Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip fornisce copertura eccellente di varianti comuni e contenuto esonico funzionale da 1000 Genomes Project.

Tabella 1: Informazioni sul prodotto

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
Numero totale di marker	962.215		
Capacità per tipi di microsferi personalizzate	30.000		
Numero di campioni per BeadChip	8 campioni		
Requisito di input di DNA	200 ng		
Chimica del saggio	Infinium HD Super		
Supporto strumento	Sistema iScan o HiScan		
Rendimento dei campioni ^a	Circa 960 campioni per settimana		
Durata scansione per campione	Sistema iScan	Sistema HiScan	
	4,6 min	3,5 min	
Prestazioni dei dati	Valore ^b	Specifica del prodotto ^d	
Percentuale di identificazione	99,88%	> 99% media	
Riproducibilità	99,99%	> 99,9%	
Deviazione log R	0,09	< 0,30 ^c	
Spaziatura			90% ^c
Spaziatura (kb)	Media	Mediana	
	3,02	1,36	7,57

- La stima presume un sistema iScan, un AutoLoader 2.x, due robot Tecan e cinque giorni lavorativi alla settimana.
- I valori derivano dalla genotipizzazione di 331 campioni di riferimento HapMap.
- Valore previsto per progetti tipici usando protocolli standard Illumina. Sono esclusi i campioni tumorali e i campioni preparati con metodi diversi dai protocolli standard Illumina.
- Per i campioni femminili, esclude i marker del cromosoma Y.

Tabella 2: LD $r^2 \geq 0,80$ da 1000G^a a diverse soglie MAF

Popolazione 1000G ^b	Copertura LD ($r^2 \geq 0,80$)		
	MAF $\geq 1\%$	MAF $\geq 2,5\%$	MAF $\geq 5\%$
AFR	0,28	0,35	0,43
AMR	0,54	0,65	0,72
EAS	0,67	0,74	0,78
EUR	0,63	0,71	0,77
SAS	0,58	0,68	0,73

- Confrontato con la Fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G). www.1000genomes.org. Consultato a luglio 2016.
- Vedere www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

Abbreviazioni: LD, disequilibrio di legame; MAF, frequenza dell'allele minore; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico.

Tabella 3: Informazioni sui marker

Categorie di marker	N. di marker		
Geni RefSeq ^a	566.140		
Geni RefSeq +/- 10 kb	635.492		
Esoni RefSeq	275.744		
Regioni del promotore RefSeq	28.880		
Geni ADME ^b	17.807		
Geni ADME +/- 10 kb	21.403		
Esoni ADME	6.149		
MHC	11.513		
Geni COSMIC ^c	527.784		
Geni in Gene Ontology ^d	141.808		
Marker nonsenso ^e	5.323		
Marker missenso ^e	224.927		
Marker sinonimi ^e	20.259		
Marker silenti ^f	25.120		
Marker mitocondriali ^f	208		
Indel ^f	140		
Cromosomi sessuali ^f	X	Y	PAR/omologhi
	22.783	1.448	819

- a. RefSeq - database delle sequenze di riferimento NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consultato a settembre 2016.
- b. Elenco dei geni PharmaADME. www.pharmaadme.org. Consultato ad agosto 2014.
- c. Catalogo di mutazioni somatiche nel cancro. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Consultato a luglio 2016.
- d. Consorzio Gene Ontology. www.geneontology.org. Consultato a luglio 2016.
- e. Confrontato con Genome Browser della University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Consultato ad agosto 2014.
- f. NCBI Genome Reference Consortium, versione GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consultato a luglio 2016.

Abbreviazioni: indel: inserzione/delezione; PAR: regione pseudoautosomica.

Informazioni per gli ordini

Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 Kit	N. di catalogo
16 campioni	20024676
48 campioni	20024677
96 campioni	20024678
384 campioni	20024679
Infinium OmniExpressExome-8+ v1.6 Kit ^a	N. di catalogo
16 campioni	20024680
48 campioni	20024681
96 campioni	20024682
384 campioni	20024683
a. Abilitato per ulteriore contenuto personalizzato.	b. Abilitato per ulteriore contenuto personalizzato.

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip e altri prodotti e servizi di genotipizzazione Illumina, visitate la pagina Web www.illumina.com/genotyping

Bibliografia

- 1000 Genomes Project, www.1000genomes.org. Consultato ad aprile 2014.