

Identification des échantillons à l'aide d'AmpliSeq^{MC} for Illumina Sample ID Panel

Produit optionnel fournissant l'identification des échantillons, à utiliser avec tous les panels AmpliSeq for Illumina



Introduction

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel est un composant optionnel d'AmpliSeq for Illumina Sequencing Solution. Compatible avec tous les panels d'ADN humain AmpliSeq for Illumina, Sample ID Panel permet une identification rapide et précise des échantillons. AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel est inclus dans le contenu générique de certains panels préconçus AmpliSeq for Illumina. Pour tous les autres panels, notamment les panels communautaires et personnalisés, il est disponible en tant qu'accessoire ([tableau 1](#)).

Contenu du panel

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel se compose de huit paires de primers ciblant le polymorphisme mononucléotidique (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) et d'une paire de primers discriminant le sexe ([tableau 2](#)). Des paires de primers de Sample ID Panel peuvent être ajoutées avant l'amplification du modèle pour générer une empreinte ou une signature unique pour chaque échantillon.

Pouvoir de discrimination des échantillons

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel peut atteindre un pouvoir de discrimination des échantillons d'environ 1:5 000. Ce pouvoir de discrimination suppose une indépendance totale entre les SNP, une conformité totale avec les hypothèses de Hardy-Weinberg et aucun typage génotypique d'identifiant d'échantillon manquant ou incorrect. Le pouvoir de discrimination réel peut varier. Sous réserve que l'étude comprenne un nombre d'échantillons indépendants d'individus non apparentés inférieur à 5 000, Sample ID Panel peut identifier et distinguer avec précision chaque échantillon de l'étude.

Flux de travail intégré et rationalisé

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel n'ajoute que deux étapes supplémentaires à tout flux de travail de panel AmpliSeq for Illumina : ajout des primers préparés de Sample ID Panel à la réaction d'amplification de la cible et inclure ou non Sample ID Panel dans l'analyse des données. Outre ces étapes supplémentaires, la préparation des bibliothèques, le séquençage et l'analyse des données peuvent être réalisés sans modification supplémentaire du flux de travail du panel AmpliSeq for Illumina utilisé. Les guides de référence de l'ensemble des panels comprennent des instructions sur l'utilisation de Sample ID Panel.

Tableau 1 : Aperçu de la disponibilité de Sample ID Panel

| Sample ID Panel inclus | Sample ID Panel disponible en tant qu'accessoire |
|------------------------|--|
| BRCA Panel | Cancer Hotspot Panel v2 |
| Comprehensive Panel v3 | Comprehensive Cancer Panel |
| Myeloid Panel | Focus Panel |
| | Panels d'ADN communautaires |
| | Panels à la demande |
| | Panels d'ADN personnalisés (humain) |

Interprétation des données

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel attribue à chaque échantillon une signature, représentée par un code à neuf lettres. La première lettre du code indique la définition du sexe pour l'échantillon. Les lettres restantes du code indiquent les génotypes définis au niveau des huit SNP du panel ([tableau 3](#)). Par exemple, l'échantillon d'ADN NA12878 se verrait attribuer le code FYGACRCRW et l'échantillon d'ADN NA12877 se verrait attribuer le code MCTGYRSAW.

Les résultats de l'analyse de Sample ID Panel peuvent être affichés dans trois formats : un fichier *.txt avec seulement les codes à neuf lettres, un fichier *.vcf avec des renseignements plus détaillés pour une analyse en aval supplémentaire et un fichier *.csv (compatible avec Excel) avec les codes de signature et des renseignements détaillés pour faciliter la consultation.

Identification précise des échantillons

Pour démontrer la précision d'AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel, les bibliothèques ont été préparées à partir de 12 échantillons biologiques (quatre réplicats par échantillon) à l'aide d'AmpliSeq for Illumina Comprehensive Cancer Panel, auquel on a ajouté Sample ID Panel pendant la préparation des bibliothèques. Le débit de données de Sample ID Panel a montré, comme prévu, que tous les réplicats de chaque échantillon ont la même signature ([figure 1](#)).

Tableau 2 : Contenu de Sample ID Panel

| N° de code | Chromosome | Démarrage | Fin | ID | Allèle REF | Allèle ALT |
|------------|------------|-----------|-----------|------------|------------|------------|
| 1 | X | 113114957 | 11315075 | AMELX | | |
| 1 | Y | 6737913 | 6737999 | AMELY | | |
| 2 | 3 | 193207380 | 193207380 | rs64444724 | T | C |
| 3 | 4 | 169663615 | 169663615 | rs6811238 | T | G |
| 4 | 5 | 178690725 | 178690725 | rs338882 | G | A |
| 5 | 7 | 137029838 | 137029838 | rs321198 | T | C |
| 6 | 10 | 17193346 | 17193346 | rs3780962 | A | G |
| 7 | 12 | 6945914 | 6945914 | rs2269355 | C | G |
| 8 | 18 | 9749879 | 9749879 | rs9951171 | G | A |
| 9 | 22 | 33559508 | 33559508 | rs987640 | T | A |

Tableau 3 : Code de signature de Sample ID Panel

| Typage génotypique | Code (IUPAC) | Typage génotypique | Code (IUPAC) |
|--------------------|--------------|--------------------|--------------|
| AC | M | GT | K |
| AG | R | AA | A |
| AT | W | CC | C |
| CG | S | GG | G |
| CT | Y | TT | T |
| Absence de typage | N | | |

| Définition du sexe | Code |
|--------------------|------|
| Masculin | M |
| Féminin | F |
| Aucune définition | N |

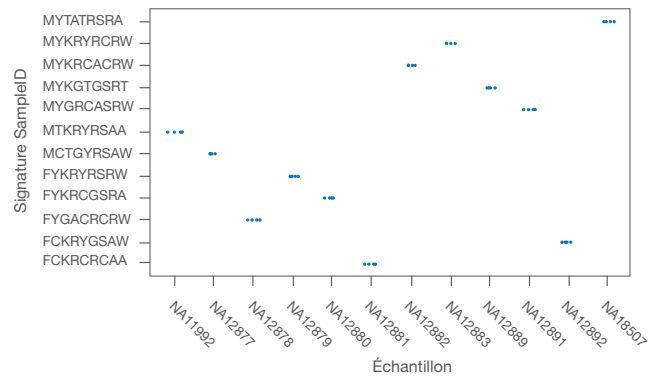


Figure 1 : Identification précise des échantillons avec Sample ID Panel – Sample ID Panel a été inclus dans la préparation des bibliothèques et le séquençage avec AmpliSeq for Illumina Comprehensive Cancer Panel. L'analyse montre que les réplicats de chacun des 12 échantillons biologiques ont tous la même signature d'identification d'échantillon.

Applications du Sample ID Panel

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel fournit un suivi des échantillons pour diverses applications de séquençage, notamment :

- **Plusieurs échantillons d'un même individu :** Sample ID Panel permet le suivi des échantillons multi-tissus provenant d'un même individu ou de plusieurs échantillons recueillis au fil du temps pour les études longitudinales.
- **Échantillons d'individus fortement apparentés :** Sample ID Panel peut être utilisé pour identifier et suivre les échantillons d'individus fortement apparentés (p. ex. frères et sœurs), car les signatures seront très similaires.
- **Échantillons tumoraux/normaux appariés :** Sample ID Panel peut être utilisé pour la vérification et le suivi des échantillons tumoraux et normaux du même individu; les mutations dans l'échantillon tumoral peuvent entraîner une signature incohérente.

Dépannage de Sample ID Panel

Certains problèmes potentiels associés à l'interprétation des résultats de Sample ID Panel ont été anticipés et des solutions possibles sont fournies (tableau 4).

Tableau 4 : Dépannage de Sample ID Panel

| Observation | Cause possible | Solution |
|---|--|--|
| Nombreux « Absence de typage/ aucune définition » (N) dans la signature | Sample ID Panel n'a pas été ajouté correctement au regroupement de primers | Répétez la préparation des bibliothèques en ajoutant correctement Sample ID Panel |
| | Les amplicons SampleID avaient une faible couverture | Vérifiez la couverture dans le fichier SampleID *.csv |
| Signature incohérente des échantillons provenant d'un même individu | Contamination des échantillons | Évitez la contamination croisée lors de l'ajout ou du transfert d'échantillons et pendant la configuration de la PCR |
| | Faible couverture pour les amplicons SampleID | Vérifiez la couverture dans le fichier SampleID *.csv |
| | Mutations dans l'échantillon tumoral | Effectuez un séquençage supplémentaire pour confirmer |

Résumé

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel est un composant optionnel d'AmpliSeq for Illumina Sequencing Solution. Compatible avec tous les panels AmpliSeq for Illumina, Sample ID Panel comprend un flux de travail intégré et rationalisé avec une seule étape supplémentaire pendant la préparation des bibliothèques et l'analyse automatisée des données. Avec un pouvoir de discrimination d'environ 1:5 000, AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel offre une valeur ajoutée pour l'identification et le suivi des échantillons pour diverses applications de séquençage.

Renseignements relatifs à la commande

Commandez en ligne les produits AmpliSeq for Illumina sur le site www.illumina.com.

| Produit | N° de référence |
|--|-----------------|
| AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel (96 réactions) | 20019162 |

En savoir plus

AmpliSeq for Illumina Sequencing Solution, illumina.com/products/by-brand/ampliseq.html

Références

1. Pakstis AJ, Speed WC, Fang R, et al. [SNPs for a universal individual identification panel](#). *Hum Genet.* 2010;127(3): 315-324. doi:10.1007/s00439-009-0771-1
2. Coriell Institute for Medical Research. coriell.org. Consulté en septembre 2018.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01513 FRA v1.0