

InfiniumTM CytoSNP-850K v1.3 BeadChip

Umfassende Coverage
zytogenomisch relevanter Gene für
Anwendungen in der Erforschung
von Erkrankungszuständen und Krebs

- Zusammengestellt auf Grundlage von Beiträgen der internationalen Gemeinschaft für Zytogenomik und der von Fachleuten geprüften Literatur
- Umfasst ca. 850.000 SNPs (Single-Nucleotide Polymorphisms, Einzelnukleotid-Polymorphismen) mit 15-facher Redundanz und eine verbesserte Coverage für 3.262 dosierungsempfindliche Gene
- Bietet hohe Signal-Rausch-Verhältnisse dank langer 50-mer-SNP-Sonden, was eine hohe Target-Spezifität ermöglicht
- Liefert reproduzierbare Daten mit einer breiten Palette an Probentypen, einschließlich FFPE-Proben (formalinfixiert, in Paraffin eingebettet)

illumina[®]

Einleitung

Strukturelle und numerische genetische Variationen sind bekannt dafür, die Präsentation eines Phänotyps zu beeinflussen. Das genaue Profiling von Chromosomenanomalien, wie z. B. Duplikationen, Deletionen, unausgeglichene Rearrangements und AOH-Ereignissen (Absence Of Heterozygosity, Fehlen der Heterozygotie) ohne Auswirkungen auf die Kopienzahl, ist für Studien zu Krebs und Erbkrankheiten von entscheidender Bedeutung. Der Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip ([Abbildung 1](#)) bietet dank bewährter Infinium-Assay-Chemie die zur Analyse dieser Genvarianten und ihres Einflusses erforderliche breite Coverage und Sensitivität.

Der Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip bezieht Beiträge zu zytogenetisch relevanten Genen der internationalen Gemeinschaft für konstitutionelle Anwendungen und Anwendungen zur Krebsforschung mit ein. Die Genliste enthält aktualisierte Inhalte der International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG)¹ und des Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC)² und bietet einen umfassenden Überblick über die zytogenomische Aktivität.

Der Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip bietet eine zuverlässige Leistung für ein breites Spektrum an Probenarten, einschließlich FFPE-Gewebeproben. Die verarbeiteten Arrays lassen sich mithilfe des iScan[™]-, HiScan[™]- oder NextSeq[™] 550-Systeme mit hoher Reproduzierbarkeit scannen ([Tabelle 1](#)). CytoSNP-850K BeadChips sind mit der BlueFuse[™] Multi Software kompatibel und ermöglichen somit eine ausgezeichnete Datenanalyse.

Umfassende Coverage

Der Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip enthält ca. 850.000 empirisch ausgewählte Einzelnukleotid-Polymorphismen (SNPs), die sich über das Genom erstrecken. Diese hohe Dichte an SNPs ermöglicht eine hochauflösende Analyse für das Erkennen von aussagekräftigen Chromosomenanomalien ([Tabelle 2](#)). Die intelligente, auf den neuesten Informationen der von Fachleuten geprüften Literatur basierende Zusammenstellung bietet sowohl bei konstitutionellen Anwendungen als auch bei Anwendungen zur Krebsforschung eine verbesserte Coverage für 3.262 Gene mit bekannter Relevanz ([Tabelle 3](#)).



Abbildung 1: Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip: Der Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip für 8 Proben stellt zytogenomisch relevante Gene für konstitutionelle und Krebsstudien mit Inhalten der ICCG und des CCMC bereit.

Zur Erhöhung der Sensitivität nutzt der Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip die bewährte Infinium-Assay-Technologie. Die Verwendung von 50-mer-SNP-Sonden begünstigt eine hohe Spezifität der Zielsequenz. Dies ermöglicht die erweiterte Identifikation von niedriggradigen Mosaiken³ sowie eine genaue Schätzung des Unterbrechungspunkts für Kopienzahlvarianten (CNVs, Copy Number Variations) und AOH. Die hohe 15-fache Bead-Redundanz erhöht das Signal-Rausch-Verhältnis (SNR, Signal-to-Noise Ratio), wodurch die Identifikation von CNV- und AOH-Calls stark an Zuverlässigkeit gewinnt. Genaue CNV-Calls sind mit nur 10 aufeinander folgenden Sonden möglich, was das hohe Leistungsvermögen des Infinium-Assays unter Beweis stellt.

Leistungsstarke Analysesoftware

Die BlueFuse Multi Software nutzt optimierte und validierte Algorithmen zur automatischen Erkennung von Kopienzahländerungen und AOH und ermöglicht somit schnelle und genaue Analysen im Bereich der molekularen Zytogenetik. Die Software bietet zur Unterstützung der Dateninterpretation eine umfangreiche Genomnotation, eine zentralisierte Datenbank mit Erkenntnissen früherer Fälle sowie eine umfassende Berichterstattung zu identifizierten Varianten. Die in Absprache mit der Gemeinschaft für klinische Genomik entwickelte intuitive Benutzeroberfläche der BlueFuse Multi Software stellt ein integriertes Framework zum Analysieren von Daten für Anwendungen im Bereich der molekularen Zytogenetik zur Verfügung.

Tabelle 1: Infinium CytoSNP-850K BeadChip – Produktinformationen

Merkmal	Beschreibung		
Spezies	Mensch		
Anzahl der Proben je BeadChip	8		
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng		
Assay-Chemie	Infinium HD Super		
SNP-Replikate	15x		
Anzahl SNPs für CNV-Call	10		
Unterstützte Geräte	iScan System	NextSeq 550 System	
Anzahl Marker insgesamt	848.511	848.511	
Probendurchsatz pro Woche	960	128	
Scandauer je Probe	5 min	5 min	
Datenleistung	iScan System	NextSeq 550 System	Produkt-spezifikation
Call-Rate	99,87 %	99,91 %	> 98 %
Reproduzierbarkeit	99,99 %	99,99 %	> 99 %
Log-R-Abweichung	0,1005	0,11	< 0,20

Tabelle 2: Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip – Coverage

Sondenabstand	Durchschnittliche Entfernung
Sondenabstand der Zielregion	ca. 1 kb
Auflösung der Zielregion	ca. 10 kb
Sondenabstand der genomischen Basis	ca. 5 kb
Sondenabstand insgesamt	ca. 1,8 kb
Effektive Auflösung insgesamt	ca. 18 kb

Tabelle 3: Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip – Markerinformationen^a

Marker-Kategorien ^b	iScan System
Anzahl Marker insgesamt	848.511
RefSeq-Gene	451.304
RefSeq +/- 10 kb	522.349
ADME-Gene	14.147
ADME +/- 10 kb	17.419
COSMIC-Gene	419.775
HLA-Marker	5.126
HLA-Gene	294
GO-Gene	139.256
Exon-Regionen	70.851
Promotor-Regionen	24.891
X-Chromosom-Marker	29.837
Y-Chromosom-Marker	1.229
PAR-/homologe Marker	984

a. Die Werte stammen aus der Assay-Manifestdatei. Abweichungen sind auf die unterschiedlichen Manifest-/Produktdateien zurückzuführen, die für die einzelnen Geräte zur Verarbeitung des BeadChips erforderlich sind.

b. Vergleich mit Humangenom hg-19 als Referenzgenom.
 Abkürzungen: ADME, Adsorption, Distribution, Metabolism, Excretion (Resorption, Verteilung, Metabolisierung, Ausscheidung); COSMIC, Catalog of Somatic Mutations in Cancer (Katalog somatischer Mutationen bei Krebs); MHC, Major Histocompatibility Complex (Haupthistokompatibilitätskomplex); HLA, Human Leukocyte Antigen (Humanes Leukozytenantigen); PAR, Pseudoautosomal Region (Pseudoautosomale Region)

Weitere Informationen

Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip: illumina.com/techniques/popular-applications/cytogenomics.html

BlueFuse Multi Software: illumina.com/clinical/clinical_informatics/bluefuse.html

Bestellinformationen

Produkt	Katalog-Nr.
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (8 samples)	20025643
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (16 samples)	20025644
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (48 samples)	20025645
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (96 samples)	20025646

Quellen

1. Clinical Genome Resource. www.clinicalgenome.org. Veröffentlicht im Juli 2018. Aufgerufen am 12. Dezember 2022.
2. Cancer Genomics Consortium. www.cancergenomics.org. Veröffentlicht im Juli 2018. Aufgerufen am 12. Dezember 2022.
3. Conlin LK, Thiel BD, Bonnemann CG, et al. [Mechanisms of mosaicism, chimerism and uniparental disomy identified by single nucleotide polymorphism array analysis](#). *Hum Mol Genet.* 2010;19(7):1263–1275. doi: 10.1093/hmg/ddq003.

illumina®

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

© 2023 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.

M-GL-01507 DEU v1.0