

Puce BeadChip CytoSNP-850K v1.3 Infinium^{MC}

Couverture complète des gènes pertinents du point de vue de la cytogénomique dans le cadre d'applications constitutionnelles et cancérologiques

- Conception fondée sur les entrées de la communauté internationale en cytogénomique et sur la littérature révisée par des pairs
- Comprend ~ 850 000 SNP avec une redondance de 15x et une couverture enrichie de 3 262 gènes sensibles au dosage
- De longues sondes SNP de 50 mers procurent des rapports élevés entre le signal et le bruit pour une forte spécificité du résultat
- Produit des données reproductibles avec un large éventail de types d'échantillon, notamment les échantillons FFPE

illumina^{MD}

Introduction

Les variations génétiques structurelles et numériques influencent de manière avérée la présentation d'un phénotype. Le profilage précis des aberrations chromosomiques, comme les duplications, les délétions, les remaniements déséquilibrés et les événements d'absence d'hétérozygotie (AOH, Absence of Heterozygosity) en copie neutre, est essentiel aux études relatives au cancer et aux maladies génétiques. La puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 ([figure 1](#)) s'appuie sur une chimie de test Infinium éprouvée pour offrir la sensibilité et la largeur de couverture nécessaires à la compréhension de l'effet produit par ces variants génétiques.

La puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 comprend des données sur les gènes pertinents du point de vue de la cytogénétique provenant de la communauté internationale se consacrant aux applications de recherche constitutionnelle et cancérologique. La liste des gènes comporte du contenu actualisé provenant de l'International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG)¹ et du Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC)², et procure ainsi une vue complète de l'activité cytogénomique.

La puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 offre de solides performances sur un large éventail de types d'échantillon, notamment les échantillons de tissus fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE, Formalin-fixed paraffin-embedded). Les puces à ADN traitées peuvent être balayées à l'aide du système iScan^{MC}, HiScan^{MC} ou NextSeq^{MC} 550 avec une reproductibilité élevée ([tableau 1](#)). Pour une analyse exceptionnelle des données, les puces BeadChip CytoSNP-850K sont compatibles avec le logiciel BlueFuse^{MC} Multi Software.

Une couverture complète

La puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 contient environ 850 000 polymorphismes de simple nucléotide (SNP, Single Nucleotide Polymorphisms) sélectionnés de manière empirique et couvrant le génome. Cette densité élevée de SNP permet une analyse haute résolution en vue de découvrir des aberrations chromosomiques significatives ([tableau 2](#)). Une conception intelligente et fondée sur les dernières mises à jour issues de la littérature révisée par des pairs fournit une couverture enrichie de 3 262 gènes dont la pertinence est connue dans les applications de recherche tant constitutionnelle que cancérologique ([tableau 3](#)).

La puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 exploite la technologie éprouvée de test Infinium et offre ainsi une meilleure sensibilité.



Figure 1 : Puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 : La puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3 pour huit échantillons procure des gènes pertinents du point de vue de la cytogénomique pour les recherches constitutionnelles et cancérologiques et comporte du contenu provenant de l'ICCG et du CCMC.

L'utilisation de sondes SNP de 50 mers est synonyme d'une grande spécificité de la séquence cible, ce qui facilite l'identification optimale de mosaïques à faible niveau³ et offre une estimation plus précise des points de rupture pour les variations du nombre de copies (VNC) et l'absence d'hétérozygotie (AOH). La forte redondance des billes, évaluée à 15x, permet d'accroître le rapport signal sur bruit et ainsi de rendre plus aisée et fiable l'identification des VNC et de l'AOH. Il devient possible de réaliser des définitions de VNC de précision avec seulement 10 sondes consécutives, preuve de la performance élevée du test Infinium.

Un logiciel d'analyse puissant

Le logiciel BlueFuse Multi Software a recours à des algorithmes optimisés et validés pour détecter automatiquement les variations du nombre de copies et l'AOH, livrant une analyse cytogénétique moléculaire exacte et rapide. Le logiciel offre de riches fonctionnalités d'annotation génomique, propose une base de données centralisée regroupant les résultats d'études de cas précédentes et établit des rapports complets sur les variants identifiés afin de faciliter l'interprétation des données. Conçue en partenariat avec la communauté de chercheurs en génomique clinique, l'interface du BlueFuse Multi Software est intuitive et se veut un cadre d'applications intégré destiné à l'analyse des données dans le contexte d'un usage en cytogénétique moléculaire.

Tableau 1 : Renseignements sur la puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K

Fonctionnalité	Description		
Espèce	Être humain		
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	8		
Exigence d'entrée d'ADN	200 ng		
Chimie de test	Infinium HD Super		
Réplicats de SNP	15x		
Nbre de SNP nécessaires pour la définition de la VNC	10		
Système prenant en charge la puce	Système iScan	Système NextSeq 550	
Nombre total de marqueurs	848 511	848 511	
Débit d'échantillons par semaine	960	128	
Temps de balayage par échantillon	5 min	5 min	
Performance des données	Système iScan	Système NextSeq 550	Caractéristique du produit
Taux de définition	99,87 %	99,91 %	> 98 %
Reproductibilité	99,99 %	99,99 %	> 99 %
Déviations de log R	0,1005	0,11	< 0,20

Tableau 2 : Couverture de la puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3

Espacement des sondes	Distance moyenne
Espacement des sondes pour les régions ciblées	~ 1 kb
Résolution des régions ciblées	~ 10 kb
Espacement des sondes pour la chaîne principale du génome	~ 5 kb
Espacement global des sondes	~ 1,8 kb
Résolution réelle globale	~ 18 kb

Tableau 3 : Renseignements sur les marqueurs de la puce BeadChip Infinium CytoSNP-850K v1.3^a

Catégories de marqueurs ^b	Système iScan
Nombre total de marqueurs	848 511
Gènes RefSeq	451 304
RefSeq, +/- 10 kb	522 349
Gènes ADME	14 147
ADME +/-10 kb	17 419
Gènes COSMIC	419 775
Marqueurs HLA	5 126
Gènes HLA	294
Gènes GO	139 256
Régions exoniques	70 851
Régions du promoteur	24 891
Marqueurs du chromosome X	29 837
Marqueurs du chromosome Y	1 229
Marqueurs PAR/homologue	984

a. Valeurs obtenues dans le fichier de manifeste Assay. Les variations sont causées par les différents fichiers de manifeste et de produit nécessaires au traitement de la puce BeadChip sur chaque instrument.
b. Données provenant du génome de référence humain hg-19.
Abréviations : ADME : absorption, distribution, métabolisme et excrétion; COSMIC : Catalog of Somatic Mutations in Cancer (Catalogue des mutations somatiques intervenant dans un cancer); CMH : complexe majeur d'histocompatibilité; HLA : antigène des leucocytes humains (human leukocyte antigen); PAR : région pseudo-autosomique (pseudautosomal region)

En savoir plus

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

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

Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (8 échantillons)	20025643
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (16 échantillons)	20025644
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (48 échantillons)	20025645
Infinium CytoSNP-850K v1.3 BeadChip Kit (96 échantillons)	20025646

Références

1. Clinical Genome Resource. www.clinicalgenome.org.
Published July 2018. Accessed December 12, 2022.
2. Cancer Genomics Consortium. www.cancergenomics.org.
Published July 2018. Accessed December 12, 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^{MD}

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-01507 FRA v1.0