

# Identificación de muestras con AmpliSeq™ for Illumina Sample ID Panel

Producto opcional que proporciona identificación de muestras para su uso con cualquier panel AmpliSeq for Illumina



## Introducción

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel es un componente opcional de AmpliSeq for Illumina Sequencing Solution. Sample ID Panel permite una identificación rápida y precisa de las muestras y es compatible con cualquier panel de ADN humano AmpliSeq for Illumina. AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel se incluye como parte del contenido de panel génico en determinados paneles fijos de AmpliSeq for Illumina. En el resto de paneles, incluidos los paneles de la comunidad y personalizados, está disponible como producto accesorio ([Tabla 1](#)).

## Contenido del panel

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel consta de ocho pares de cebadores específicos para polimorfismos de nucleótido único (SNP, Single-Nucleotide Polymorphism) y un par de cebadores discriminadores del sexo ([Tabla 2](#)). Los pares de cebadores de Sample ID Panel pueden añadirse antes de la amplificación de la cadena molde para generar una huella o firma única para cada muestra.

## Capacidad de discriminación de muestras

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel puede lograr una capacidad de discriminación de muestras de aproximadamente 1:5000. Esta capacidad de discriminación presupone una independencia total entre los SNP, la plena conformidad con los supuestos de Hardy-Weinberg y la ausencia de llamadas de genotipo de ID de muestra ausentes o incorrectas. La capacidad de discriminación real puede variar. Siempre que los tamaños del estudio sean menores de 5000 muestras independientes no relacionadas, Sample ID Panel puede identificar y discriminar con precisión cada muestra del estudio.

## Flujo de trabajo optimizado e integrado

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel solo requiere añadir dos pasos a cualquier flujo de trabajo de panel AmpliSeq for Illumina: añadir los cebadores preparados de Sample ID Panel a la reacción de amplificación del objetivo y realizar la selección para incluir Sample ID Panel en el análisis de datos. Además de estos pasos adicionales, la preparación de librerías, la secuenciación y el análisis de datos pueden llevarse a cabo sin realizar cambios en el flujo de trabajo del panel AmpliSeq for Illumina que se esté utilizando. Las guías de referencia de todos los paneles incluyen instrucciones de uso de Sample ID Panel.

Tabla 1: Descripción general de la disponibilidad de Sample ID Panel

Sample ID Panel incluido	Sample ID Panel disponible como producto accesorio
BRCA Panel	Cancer Hotspot Panel v2
Comprehensive Panel v3	Comprehensive Cancer Panel
Myeloid Panel	Focus Panel
	Community DNA Panels
	On-Demand Panels
	Custom DNA Panels (human)

## Interpretación de datos

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel asigna a cada muestra una firma, representada por un código de nueve letras. La primera letra del código indica la llamada de sexo para la muestra. Las letras restantes del código indican las llamadas de genotipos en los ocho SNP del panel ([Tabla 3](#)). Por ejemplo, a la muestra de ADN NA12878 se le asignaría FYGACRCRW y a la muestra de ADN NA12877 se le asignaría MCTGYRSAW.

El resultado del análisis de Sample ID Panel puede visualizarse en tres formatos: un archivo \*.txt que contiene únicamente los códigos de nueve letras, un archivo \*.vcf con información más detallada para análisis sucesivos adicionales y un archivo \*.csv (compatible con Excel) con los códigos de firma e información detallada para facilitar su visualización.

## Identificación precisa de las muestras

A fin de demostrar la precisión de AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel, se prepararon librerías a partir de 12 muestras biológicas (cuatro réplicas por muestra) utilizando AmpliSeq for Illumina Comprehensive Cancer Panel con la adición de Sample ID Panel durante la preparación de las librerías. Los datos obtenidos de Sample ID Panel demostraron que todas las réplicas de cada muestra tenían, como se esperaba, la misma firma ([Figura 1](#)).

Tabla 2: Contenido de Sample ID Panel

N.º de código	Cromosoma	Inicio	Final	ID	Alelo de referencia	Alelo alternativo
1	X	113114957	11315075	AMELX		
1	Y	6737913	6737999	AMELY		
2	3	193207380	193207380	rs6444724	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

Tabla 3: Código de firma de Sample ID Panel

Llamada de genotipo	Código (IUPAC)	Llamada de genotipo	Código (IUPAC)
AC	M	GT	K
AG	R	AA	A
AT	W	CC	C
CG	S	GG	G
CT	Y	TT	T
Ausencia de llamadas	N		

Llamada de sexo	Código
Hombre	M
Mujer	F
Ausencia de llamadas	N

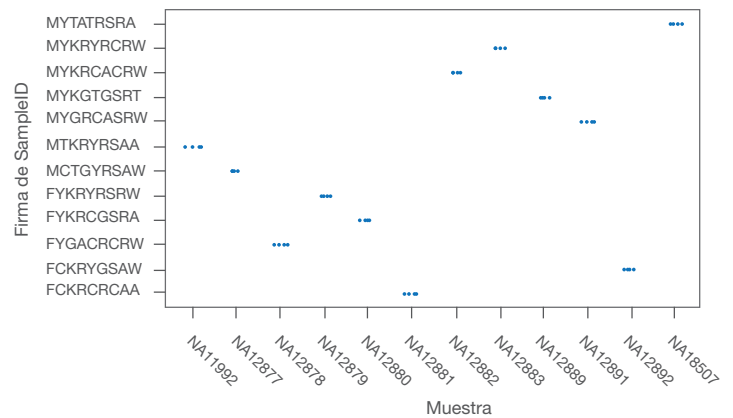


Figura 1: Identificación precisa de muestras con Sample ID Panel. Se incluyó Sample ID Panel como parte de la preparación y secuenciación de librerías con AmpliSeq for Illumina Comprehensive Cancer Panel. El análisis demuestra que las réplicas de cada una de las 12 muestras biológicas tienen la misma firma de Sample ID.

## Aplicaciones de Sample ID Panel

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel proporciona seguimiento de muestras para diversas aplicaciones de secuenciación, lo que incluye:

- **Varias muestras de la misma persona:** Sample ID Panel hace posible realizar el seguimiento de muestras con muestras de múltiples tejidos recogidas de la misma persona o varias muestras recogidas con el tiempo para estudios longitudinales.
- **Muestras de personas estrechamente relacionadas:** Sample ID Panel puede utilizarse para identificar y realizar un seguimiento de las muestras de personas estrechamente relacionadas (p. ej., hermanos), ya que las firmas serán muy similares.
- **Muestras tumorales/normales emparejadas:** Sample ID Panel puede utilizarse para verificar y realizar el seguimiento de muestras tumorales y normales de la misma persona; las mutaciones en la muestra tumoral pueden provocar que la firma no concuerde.

## Resolución de problemas con Sample ID Panel

Se han previsto algunos posibles problemas a la hora de interpretar los resultados de Sample ID Panel y se proporcionan sus posibles soluciones (Tabla 4).

Tabla 4: Resolución de problemas con Sample ID Panel

Observación	Causa posible	Solución
Numerosas «no calls» (Ns) en la firma	No se añadió correctamente Sample ID Panel a la mezcla de cebadores	Repita la preparación de librerías con la adición adecuada de Sample ID Panel
	Los amplicones de SampleID tenían una baja cobertura	Compruebe la cobertura en el archivo *.csv de SampleID
Firma incoherente de las muestras de la misma persona	Contaminación de la muestra	Evite la contaminación cruzada al añadir o transferir las muestras y durante la configuración de la PCR
	Baja cobertura para amplicones de SampleID	Compruebe la cobertura en el archivo *.csv de SampleID
	Mutaciones en la muestra tumoral	Secuenciación adicional para la confirmación

## Resumen

AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel es un componente opcional de AmpliSeq for Illumina Sequencing Solution. Sample ID Panel presenta un flujo de trabajo integrado y optimizado con la adición de tan solo un paso durante la preparación de las librerías y el análisis de datos automatizado y es compatible con cualquier panel AmpliSeq for Illumina. Con una capacidad de discriminación de aproximadamente 1:5000, AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel proporciona un valor añadido para la identificación y el seguimiento de muestras para diversas aplicaciones de secuenciación.

## Datos para realizar pedidos

Puede solicitar en línea los productos AmpliSeq for Illumina en la página [illumina.com](http://illumina.com)

Producto	N.º de catálogo
AmpliSeq for Illumina Sample ID Panel (96 reactions)	20019162

## Información adicional

AmpliSeq for Illumina Sequencing Solution, [illumina.com/products/by-brand/ampliseq.html](http://illumina.com/products/by-brand/ampliseq.html)

## Bibliografía

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](http://coriell.org). Fecha de consulta: septiembre de 2018.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-01513 ESP v1.0