

# Puce Infinium<sup>MC</sup> CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

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

- Intégration des entrées de la communauté internationale en cytogénomique et de la littérature révisée par des pairs
- Comprend environ 850 000 SNP avec une redondance de 15x et une couverture enrichie de 3 262 gènes sensibles au dosage
- Longues sondes SNP de 50 mers procurant des rapports signal/bruit élevés pour une forte spécificité du résultat
- Produit des données reproductibles avec un large éventail de types d'échantillons, notamment les échantillons FFIP

**illumina**<sup>MD</sup>

## 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 suppressions, 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 Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (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 Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip 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)<sup>1</sup> et du Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC)<sup>2</sup>, et procure ainsi une vue complète de l'activité cytogénomique.

La puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip offre de solides performances sur un large éventail de types d'échantillons, notamment les échantillons de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP). Les puces à ADN traitées peuvent être balayées à l'aide du système iScan<sup>MC</sup> System ou NextSeq<sup>MC</sup> 550 avec une reproductibilité élevée (tableau 1). Pour une analyse exceptionnelle des données, les puces CytoSNP-850K BeadChip sont compatibles avec le logiciel BlueFuse<sup>MC</sup> Multi Software.

## Une couverture complète

La puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip contient environ 850 000 polymorphismes de simple nucléotide (SNP, Single Nucleotide Polymorphisms) sélectionnés de manière empirique et couvrant le génome (tableau 2 et tableau 3). Cette densité élevée de SNP permet une analyse haute résolution en vue de découvrir des aberrations chromosomiques significatives. 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.

La puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip exploite la technologie éprouvée de test Infinium et offre ainsi une meilleure sensibilité. L'utilisation de sondes SNP de 50 mers est synonyme d'une grande spécificité de la séquence cible,



Figure 1 : Puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip – La puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip 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.

ce qui facilite l'identification optimale de mosaïques à faible niveau<sup>3</sup> 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 15×, permet d'accroître le rapport signal/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 Infinium CytoSNP-850K BeadChip

| 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 | iScan System | NextSeq 550 System |
|-----------------------------------|--------------|--------------------|
| Nombre total de marqueurs         | 848 902      | 848 902            |
| Débit d'échantillons par semaine  | 960          | 128                |
| Temps de balayage par échantillon | 5 min        | 5 min              |

  

| Performance des données | iScan System | NextSeq 550 System | Caractéristique du produit |
|-------------------------|--------------|--------------------|----------------------------|
| Taux de définition      | 99,89 %      | 99,90 %            | > 98 %                     |
| Reproductibilité        | 99,99 %      | 99,99 %            | > 99 %                     |
| Déviations de log R     | 0,0929       | 0,1035             | < 0,20                     |

Tableau 2 : Couverture de la puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

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

Tableau 3 : Renseignements sur les marqueurs de la puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip<sup>a</sup>

| Catégories de marqueurs <sup>b</sup> | Nombre de marqueurs (iScan System) |
|--------------------------------------|------------------------------------|
| Nombre total de marqueurs            | 848 902                            |
| Gènes RefSeq                         | 467 422                            |
| RefSeq, +/- 10 kb                    | 541 515                            |
| Gènes ADME                           | 15 153                             |
| ADME +/-10 kb                        | 18 590                             |
| Gènes COSMIC                         | 418 131                            |
| Marqueurs HLA                        | 5 145                              |
| Gènes HLA                            | 276                                |
| Gènes GO                             | 137 873                            |
| Régions exoniques                    | 68 801                             |
| Régions du promoteur                 | 26 814                             |
| Marqueurs du chromosome X            | 29 894                             |
| Marqueurs du chromosome Y            | 1 197                              |
| Marqueurs PAR/homologue              | 728                                |

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 hg19.  
 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 (pseudoautosomal region).

## En savoir plus

[Cytogénomique](#)

[Puce Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip](#)

[BlueFuse Multi Software](#)

## Renseignements relatifs à la commande

| Produit   | N° de référence |
|---|-----------------|
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (8 échantillons)  | 20103480        |
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (16 échantillons) | 20103481        |
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (48 échantillons) | 20103482        |
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (96 échantillons) | 20103483        |

## Références

1. Clinical Genome Resource. Welcome to ClinGen. [www.clinicalgenome.org](http://www.clinicalgenome.org). Mis à jour le 21 novembre 2023. Consulté le 29 novembre 2023.
2. Cancer Genomics Consortium. Home - Cancer Genomics Consortium. [www.cancergenomics.org](http://www.cancergenomics.org). Consulté le 29 novembre 2023.
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.



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](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-01507 FRA v2.0