

# BeadChip BovineSNP50 v3

Con 53 218 SNP distribuidos de forma uniforme y colocados estratégicamente en todo el genoma bovino.

## Puntos destacados

- **Precisión e índices de llamada excelentes**  
Promedio de índice de llamada >99 % y reproducibilidad >99,9 %
- **Cobertura completa y uniforme**  
SNP polimórficos distribuidos de forma uniforme con una mediana de distribución de 37,4 kb
- **Flujo de trabajo sencillo**  
Protocolo sin PCR ni ligadura
- **Formato de alta productividad**  
Se pueden examinar hasta 24 muestras en paralelo

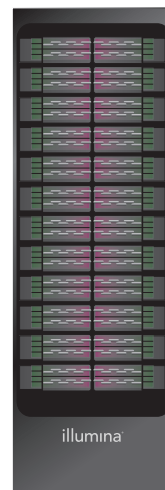
## Introducción

En colaboración con el Agricultural Research Service (ARS, Servicio de investigación agrícola) del United States Department of Agriculture (USDA, Departamento de agricultura de los Estados Unidos), la Universidad de Missouri y la Universidad de Alberta, Illumina ha desarrollado la tercera generación del BeadChip BovineSNP50 v3 (figura 1). Esta array de genotipado del genoma completo de alta densidad (tabla 1) cuenta con 53 218 sondas informativas de polimorfismos de un solo nucleótido (SNP, single nucleotide polymorphism) que abarcan de forma uniforme todo el genoma bovino para hacer posible el estudio de la variación genética en el ganado. El BeadChip proporciona aplicaciones como la selección basada en el genoma completo, la identificación de locus de rasgos cuantitativos, la evaluación del mérito genético de los individuos y los estudios genéticos comparativos con capacidad de imputación en el ganado vacuno de carne y leche.

Este BeadChip de 24 muestras proporciona índices de llamada excepcionalmente altos, permite un despliegue de contenido flexible y posibilita detectar y medir la variación en el número de copias gracias a iScan™ System, el software de análisis integrado y el ensayo de cribado de alta productividad (HTS, High-Throughput Screening) Infinium. Además, la preparación de muestras en un solo tubo sin PCR<sup>3,4</sup> reduce significativamente el trabajo y los posibles errores de manipulación de muestras.

## Contenido de BeadChip BovineSNP50 v3

El contenido de alto valor se obtuvo de fuentes de acceso público, como el genoma de referencia de *Bos taurus* (bovino)<sup>1</sup> y el Bovine Genome Consortium<sup>2</sup>. Los científicos y colaboradores de Illumina desarrollaron una microarray informativa de genotipado de SNP de alta densidad que podría utilizarse para investigar la variación genética en cualquier raza de ganado. Se diseñaron más de 12 000 sondas para abordar SNP comunes validados (MAF  $\geq 0,05$ ) descritos por el Bovine HapMap Consortium. Los desarrolladores de BeadChip también extrajeron recursos de acceso público para los SNP comunes, incluidas las lecturas de Btau y de escopeta del genoma completo elaboradas por investigadores del Baylor College of Medicine<sup>5</sup>. Entre las fuentes de contenido complementarias se incluyen los marcadores de linaje identificados por los investigadores del US Meat Animal Research Center y el Clay Center<sup>6</sup>. El contenido también incluye los SNP identificados por los investigadores del ARS del USDA mediante la comparación de los datos de secuencia<sup>7</sup> del cromosoma artificial bacteriano (BAC, Bacterial Artificial Chromosome) de Holstein con el conjunto del genoma bovino (tabla 2).



**Figura 1: BeadChip BovineSNP50 v3.** El BeadChip BovineSNP50 v3 cuenta con 53 218 SNP distribuidos de forma uniforme en todo el genoma bovino.

**Tabla 1: Información del producto<sup>a</sup>**

Característica	Descripción
Especie	<i>Bos taurus</i> (bovino)
Número total de marcadores	53 218
Capacidad para tipos de bolas personalizadas	600 000
Número de muestras por BeadChip	24
Cantidad necesaria de aporte de ADN	200 ng de ADN genómico
Proceso químico del ensayo	HTS Infinium
Compatibilidad con instrumentos	iScan System
Productividad de muestras máxima de iScan System <sup>a</sup>	Aprox. 5760 muestras/semana
Tiempo de lectura por muestra	30 minutos

a. Los valores aproximados, los tiempos de lectura y la productividad máxima pueden variar en función del laboratorio y de las configuraciones del sistema.

El BeadChip BovineSNP50 cuenta con más de 24 000 sondas de SNP dirigidas a nuevos locus de SNP descubiertos mediante la secuenciación de tres poblaciones de ganado vacuno de carne y leche de importancia económica. Los científicos y colaboradores de Illumina descubrieron más de supuestos 62 000 SNP mediante la secuenciación profunda de aproximadamente el 2 % del genoma de *Bos taurus taurus*<sup>8</sup>. Se eligieron más de 23 800 SNP obtenidos de esta nueva fuente de datos en función de su distribución, la frecuencia de alelos menores prevista (MAF, Minor Allele Frequency), y el rendimiento del ensayo de HTS Infinium. Además, los desarrolladores del BeadChip seleccionaron locus que se dirigen a los mayores cóntigos no asignados para garantizar una cobertura completa. Las 53 218 sondas de SNP del BeadChip BovineSNP50 v3 se han validado en 19 razas de ganado vacuno de carne y leche comunes (tabla 3).

El BeadChip se dirige a SNP distribuidos de forma uniforme que son polimórficos en las razas analizadas, proporciona una distribución promedio entre sondas de 50,6 kb y una distribución media de 37,4 kb y presenta una MAF promedio de 0,25 en todos los locus. La investigación actual sobre el desequilibrio de ligamiento (LD, Linkage Disequilibrium) en múltiples razas de ganado sugiere bloques de haplotipo de aproximadamente 70 kb en promedio.<sup>9</sup> Esto indica que la resolución ofrecida por el BeadChip BovineSNP50 v3 se ajusta adecuadamente a la del LD del ganado. Se asignan más de 53 000 sondas de SNP en el BeadChip BovineSNP50 v3 BeadChip a UMD 3.0, el conjunto de genoma de referencia bovino más actual.

**Tabla 2: Fuentes de contenido del BeadChip BovineSNP50**

Fuente	Sondas de BovineSNP50 v1	Sondas de BovineSNP50 v2	Sondas de BovineSNP50 v3
Nuevos SNP obtenidos a partir de la secuenciación de razas de ganado comunes con Illumina GenomeAnalyzer	23 840	24 181	22 299
Conjunto de datos de Bovine HapMap	12 298	12 342	11 607
SNP del conjunto de Btau	9361	9404	9086
Lecturas de disparo del genoma completo <sup>a</sup>	5808	6038	5485
Datos de secuencias del BAC de Holstein	1409	1411	1238
Linaje <sup>b</sup>	116	120	200
Otro <sup>c</sup>	1169	1113	3384
<b>Total</b>	<b>54 001</b>	<b>54 609</b>	<b>53 218</b>

- a. Lecturas obtenidas a partir de 6 vacas/raza (Norwegian Red, Holstein, Brahman, Angus, Jersey y Limousin) en comparación con Btau2.0.
- b. Marcadores de linaje cuidadosamente seleccionados que incluyen 30 duplicados.
- c. Incluye los SNP comunes validados por el Institute for Food and Agricultural Sciences Alberta e INRA y el French International Institute of Agriculture.

### Datos de alta calidad

Las 53 218 sondas de SNP del BeadChip BovineSNP50 v3 se sometieron a rigurosas pruebas funcionales para garantizar un rendimiento sólido con el ensayo de HTS Infinium. Los estudios de asociación del genoma completo tienen éxito, en parte, debido a los altos índices de llamada y a los genotipos llamados con precisión. Debido a que los rasgos complejos a menudo tienen efectos génicos relativamente pequeños, se pueden omitir posibles asociaciones si el SNP analizado en el desequilibrio de ligamiento (LD) con el SNP de interés tiene un índice de llamada bajo o una llamada de genotipo incorrecta. Illumina garantiza que cada BeadChip BovineSNP50 v3 ofrezca un índice de llamada mayor del 99 % (tabla 3).

La validación interna del contenido en el BeadChip BovineSNP50 v3 con muestras proporcionadas por el Bovine HapMap Consortium mostró resultados excepcionales (tabla 4). Los desarrolladores de productos identificaron y conservaron 4290 locus que parecen tener una delección adyacente o subyacente entre las razas muestreadas. Estos locus producen índices de llamada más bajos en comparación con los otros locus del panel. Sin embargo, se conservaron porque pueden proporcionar información relevante desde el punto de vista biológico respecto a los rasgos de interés y las futuras mejoras en la construcción del genoma.

Los resultados de rendimiento y validación de contenido muestran claramente la fiabilidad y la calidad de datos excepcional que ofrece el BeadChip BovineSNP50 v3. Gracias a este BeadChip, los investigadores pueden predecir el mérito genético de los fenotipos de interés e investigar la base genética de la variación entre una gran variedad de tipos de razas de ganado. El BeadChip BovineSNP50 v3 pone de manifiesto el compromiso de Illumina de proporcionar herramientas innovadoras para las necesidades de investigación y producción con el fin de apoyar al sector ganadero.

**Tabla 3: Rendimiento del BeadChip BovineSNP50 v3**

Parámetro	Resultados	Especificaciones del producto
Índice de llamada promedio <sup>a</sup>	99,7 %	>99 %
Reproducibilidad <sup>b</sup>	100 %	>99,9 %
Inconsistencias mendelianas	0,06 %	<0,1 %

a. Basado en 274 reses de 17 razas de ganado principales, 31 tríos y 1 réplica.  
b. Basado en 4 tríos de Holstein.

**Tabla 4: Validación del contenido del BeadChip BovineSNP50 v3**

Raza	Muestras	Locus polimórficos <sup>a</sup>	MAF media	Mediana de MAF <sup>b</sup>
Angus	22	41 209	0,22	0,23
Beefmaster	24	43 741	0,23	0,23
<i>Bos indicus</i> Gir	17	25 320	0,11	0,03
<i>Bos indicus</i> Nelore	5	22 422	0,1	0
Brahman	20	33 038	0,13	0,08
Charolés	14	42 685	0,23	0,21
Guernsey	21	37 313	0,2	0,19
Hereford	20	43 902	0,23	0,23
Holstein	22	41 913	0,23	0,23
Jersey	9	36 683	0,18	0,17
Limousin	10	42 732	0,21	0,2
N'Dama	6	29 032	0,14	0,08
Piedmontese	21	42 652	0,23	0,24
Red Angus	10	43 028	0,22	0,2
Romagnola	6	38 521	0,2	0,17
Santa Gertrudis	7	42 675	0,21	0,21
Sheko	9	36 582	0,17	0,17
Global	274	47 919	0,26	0,26

- a. Frecuencia de alelos menores (MAF) >0,05
- b. En los 53 218 locus

### Soluciones para el genotipado

Hay disponible un sistema de gestión de información de laboratorio (LIMS, Laboratory Information Management System) opcional y automatización robótica para realizar un seguimiento de las muestras de forma precisa y eficiente a lo largo del flujo de trabajo. Los investigadores pueden genotipar sus propias muestras con el software de análisis de ADN GenomeStudio de Illumina o FastTrack Genotyping Service.

## Datos para realizar pedidos

BovineSNP50-24 v3 BeadChip Kit <sup>a</sup>	Descripción	N.º de catálogo
48 muestras	Cada envase contiene 2 BeadChip, junto con reactivos para amplificar, fragmentar, hibridar, marcar y detectar 48 muestras de ADN	20000766
288 muestras	Cada envase contiene 12 BeadChip, junto con reactivos para amplificar, fragmentar, hibridar, marcar y detectar 288 muestras de ADN	20000767
1152 muestras	Cada envase contiene 48 BeadChip, junto con reactivos para amplificar, fragmentar, hibridar, marcar y detectar 1152 muestras de ADN	20000768
BovineSNP50-24+ v3 BeadChip Kit <sup>b</sup>	Descripción	N.º de catálogo
48 muestras	Cada envase contiene 2 BeadChip y permite a los investigadores incluir hasta 600 000 sondas personalizadas adicionales por muestra para estudios selectivos	20000769
288 muestras	Cada envase contiene 12 BeadChip y permite a los investigadores incluir hasta 600 000 sondas personalizadas adicionales por muestra para estudios selectivos	20000830
1152 muestras	Cada envase contiene 48 BeadChip y permite a los investigadores incluir hasta 600 000 sondas personalizadas adicionales por muestra para estudios selectivos	20000831

a. Cada BeadChip puede procesar 24 muestras y analizar aproximadamente 53 000 locus.  
b. Admite contenido personalizado.

## Resumen

Desarrollado en colaboración con investigadores bovinos líderes, el BeadChip BovineSNP50 v3 cuenta con más de 53 000 sondas de SNP distribuidas de forma uniforme que abarcan el genoma bovino. Este BeadChip de 24 muestras presenta una solución rentable y de alta productividad para su aplicación en estudios del genoma completo en ganado vacuno de carne y leche.

## Información adicional

Obtenga más información sobre el BeadChip BovineSNP50-24 v3.0 en [www.illumina.com/products/by-type/microarray-kits/bovine-snp50.html](http://www.illumina.com/products/by-type/microarray-kits/bovine-snp50.html)

## Bibliografía

1. Ensembl Genome Browser. [uswest.ensembl.org/Bos\\_taurus/Info/Index](http://uswest.ensembl.org/Bos_taurus/Info/Index). Fecha de consulta: 2 de junio de 2020.
2. The Bovine Genome Consortia. [bovinegenome.elsiklab.missouri.edu/bovine\\_genome\\_consortium](http://bovinegenome.elsiklab.missouri.edu/bovine_genome_consortium). Fecha de consulta: 2 de junio de 2020.
3. Gunderson KL, Steemers FJ, Lee G, Mendoza LG, Chee MS (2005) A genome-wide scalable SNP genotyping assay using microarray technology. *Genet* 37(5): 549–554.
4. Steemers FJ, Weihua Chang W, Lee G, Barker DL, Shen R, et al. (2006) Whole-genome genotyping with the single-base extension assay. *Nat Methods* 3(1): 31–33.
5. <ftp://ftp.hgsc.bcm.tmc.edu/pub/data/Btaurus/snp/Btau20070913/README>
6. Heaton MP, Keen JE, Clawson ML, Harhay GP, Bauer N, et al. (2005) Use of bovine single nucleotide polymorphism markers to verify sample tracking in beef processing. *J Am Vet Med Assoc* 226(8): 1311–1314.
7. Matukumalli LK, Taylor JF, y Van Tassell CP. Comunicación personal.
8. Van Tassell CP, Smith TPL, Matukumalli LK, Taylor JF, Schnabel, RD, et al. (2008) Simultaneous SNP discovery and allele frequency estimation by high-throughput sequencing of reduced representation libraries. *Nat Meth* (aceptado).
9. Khatkar MS, Zenger KR, Hobbs M, Hawken RJ, Cavanagh JAL, et al. (2007) A Primary Assembly of a Bovine Haplotype Block Map Based on a 15,036-Single-Nucleotide Polymorphism Panel Genotyped in Holstein–Friesian Cattle. *Genetics* 176(2): 763–772.

illumina • 1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) • Tel.: +1 858 202 4566 • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

• [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2020 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). 370-2007-029-B ESP QB#

