

Infinium™ OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip

Entdecken Sie neue Merkmals- und Krankheitsassoziationen mit funktionalem exonischem Inhalt.

Überblick

Der Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip (Abbildung 1) bietet eine umfassende Abdeckung häufiger, seltener und exonischer SNP-Inhalte (Single Nucleotide Polymorphism, Einzelnukleotid-Polymorphismus) aus dem 1000 Genomes Project¹ und liefert so möglichst umfassende Informationen über verschiedene Bevölkerungsgruppen weltweit (Tabelle 1 und Tabelle 2). Mit den kombinierten Markern der Infinium Omni2.5-8 und Infinium Exome-24 BeadChips ist der Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip ein leistungsstarkes Tool für Genotypisierung und genomweite Assoziationsstudien (GWAS) der nächsten Generation (Tabelle 3). Mithilfe des bewährten HiScan™- oder iScan™-Systems und der integrierten Analysesoftware bietet der Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip für acht Proben hohen Durchsatz, optimierte Tag-SNPs, funktionale exonische Inhalte und vollständig unterstützte Kopienzahlvarianten(CNV)-Analysen. Gemeinsam mit der praktischen Verpackung und dem optimierten PCR-freien Protokoll bietet der Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip eine umfassende Lösung für die DNA-Analyse.



Abbildung 1: Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip: Der Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip bietet eine hervorragende Abdeckung von häufigen Varianten und funktionalen exonischen Inhalten aus dem 1000 Genomes Project.

Tabelle 1: Produktinformationen

Merkmale	Beschreibung		
Spezies	Mensch		
Gesamtanzahl Marker	962.215		
Kapazität für anwendungsspezifische Bead-Typen	30.000		
Anzahl Proben pro BeadChip	8 Proben		
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng		
Assay-Chemie	Infinium HD Super		
Unterstützte Geräte	iScan- oder HiScan-System		
Probendurchsatz ^a	ca. 960 Proben/Woche		
Scandauer je Probe	iScan-System: 4,6 min HiScan-System: 3,5 min		
Datenleistung	Wert ^b	Produktspezifikation ^d	
Call-Rate	99,88 %	> 99 % im Durchschn.	
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,9 %	
Log-R-Abweichung	0,09	< 0,30 ^c	
Abstand	Mittel	Median	90. % ^c
Abstand (kb)	3,02	1,36	7,57

- a. Schätzung basiert auf einem iScan-System, einem AutoLoader 2.x, zwei Tecan-Robotern und einer Fünf-Tage-Arbeitswoche.
- b. Werte stammen aus der Genotypisierung von 331 HapMap-Referenzproben.
- c. Der erwartete Wert für typische Projekte, bei denen Illumina-Standardprotokolle verwendet werden. Tumor-Proben und Proben, die mit anderen Methoden als den Standardprotokollen von Illumina vorbereitet wurden, sind hiervon ausgeschlossen.
- d. Bei weiblichen Proben sind Y-Chromosom-Marker ausgeschlossen.

Tabelle 2: LD r² ≥ 0,80 aus 1000G^a bei unterschiedlichen MAF-Grenzwerten

1000G-Bevölkerungsgruppe ^b	LD-Abdeckung (r ² ≥ 0,80)		
	MAF ≥ 1 %	MAF ≥ 2,5 %	MAF ≥ 5 %
AFR	0,28	0,35	0,43
AMR	0,54	0,65	0,72
EAS	0,67	0,74	0,78
EUR	0,63	0,71	0,77
SAS	0,58	0,68	0,73

- a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des „1000 Genomes Project (1000G)“: www.1000genomes.org. Aufgerufen im Juli 2016.
- b. Siehe www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

Abkürzungen: LD: Linkage Disequilibrium (Kopplungsungleichgewicht); MAF: Minor Allele Frequency (Häufigkeit des seltenen Allels); AFR: afrikanisch; AMR: gemischt amerikanisch; EAS: ostasiatisch, EUR: europäisch; SAS: südasiatisch.

Tabelle 3: Markerinformationen

Markerkategorien	Anz. der Marker
RefSeq ^a -Gene	566.140
RefSeq-Gene +/-10 kb	635.492
RefSeq-Exons	275.744
RefSeq-Promotor-Regionen	28.880
ADME ^b -Gene	17.807
ADME-Gene +/-10 kb	21.403
ADME-Exons	6.149
MHC	11.513
COSMIC ^c -Gene	527.784
Gene in Gene Ontology ^d	141.808
Nonsense-Marker ^e	5.323
Missense-Marker ^e	224.927
Synonyme Marker ^e	20.259
Stille Marker	25.120
Mitochondriale Marker ^f	208
Indels ^f	140
Geschlechtschromosomen ^f	X Y PAR/Homolog
	22.783 1.448 819

- a. RefSeq – NCBI-Referenzsequenzdatenbank. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen im September 2016.
- b. Genliste von PharmaADME. www.pharmaadme.org. Aufgerufen im August 2014.
- c. Catalog of somatic mutations in cancer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Aufgerufen im Juli 2016.
- d. Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Aufgerufen im Juli 2016.
- e. Verglichen mit dem Genome Browser der University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Aufgerufen im August 2014.
- f. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen im Juli 2016.

Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: Pseudoautosomal Region (pseudoautosomale Region).

Bestellinformationen

Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 Kit	Katalog-Nr.
16 Proben	20024676
48 Proben	20024677
96 Proben	20024678
384 Proben	20024679
Infinium OmniExpressExome-8+ v1.6 Kit ^a	Katalog-Nr.
16 Proben	20024680
48 Proben	20024681
96 Proben	20024682
384 Proben	20024683
a. Zusätzlicher anwendungs-spezifischer Inhalt möglich.	b. Zusätzlicher anwendungs-spezifischer Inhalt möglich.

Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium OmniExpressExome-8 v1.6 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter www.illumina.com/genotyping.

Quellen

- 1000 Genomes Project, www.1000genomes.org. Aufgerufen im April 2014.