

# Infinium™ OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip

Herausragende Abdeckung von Varianten mit hoher, mittlerer und geringer Häufigkeit bei den unterschiedlichen Bevölkerungsgruppen Chinas.

## Überblick

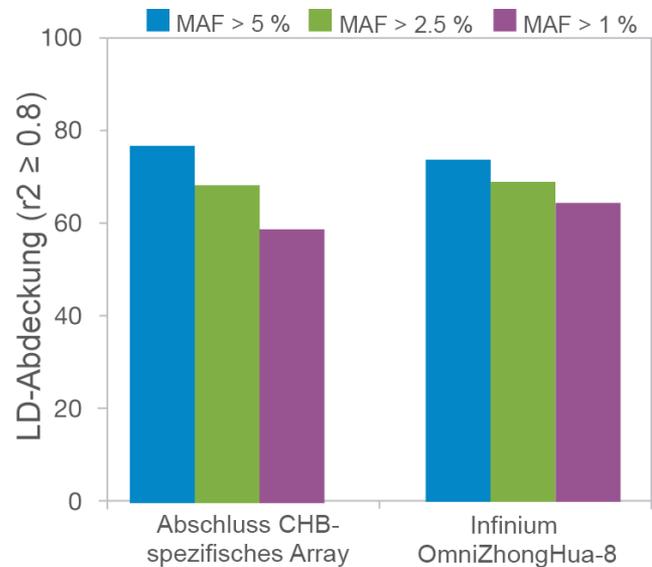
Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip (Abbildung 1) bietet eine herausragende Abdeckung von Varianten mit hoher, mittlerer und geringer Häufigkeit bei den unterschiedlichen Bevölkerungsgruppen Chinas für genomweite Assoziationsstudien (GWAS). Optimierte Tag-SNP-Inhalte (Single Nucleotide Polymorphism, Einzelnukleotid-Polymorphismus) aus allen drei HapMap-Phasen und dem 1000 Genomes Project (1KGP)<sup>1</sup> wurden zielgerichtet im Hinblick auf die Schaffung eines Arrays ausgewählt, das die Gesamtbevölkerung abdeckt und die Bestimmung neuer Erkrankungs- und Merkmalsassoziationen innerhalb der chinesischen Bevölkerung abdeckt (Tabelle 1 und Tabelle 2). Mit dem bewährten Infinium HD-Assay, dem HiScan™- oder iScan™-System und der integrierten Analysesoftware vereint der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip herausragende Datenqualität und hohen Durchsatz zu einer umfassenden Lösung für die DNA-Analyse.

## Umfassende Abdeckung

Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip deckt 77 % der Varianten mit hoher (Häufigkeit des seltenen Allels (MAF) > 5 %), 73 % der Varianten mit mittlerer (MAF > 2,5 %) und 65 % der Varianten mit geringer (MAF > 1 %) Häufigkeit in der chinesischen Bevölkerung bei  $r^2 \geq 0,8$  ab. Der leistungsstarke Chip zeichnet sich durch eine höhere Abdeckung von Varianten mit mittlerer und geringer Häufigkeit aus als das CHB-Array der Konkurrenz. Die Abdeckung bei häufigen Varianten ist gleich. Damit handelt es sich um den optimalen Ausgangspunkt für GWAS-Studien in China (Abbildung 2).



**Abbildung 1: Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip:** Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip zeichnet sich durch eine herausragende Abdeckung von für die chinesische Bevölkerung spezifischen SNP-Varianten mit hoher, mittlerer und geringer Häufigkeit aus (gemäß Definition des 1000 Genomes Project).



**Abbildung 2: Vergleich der Arrayabdeckung in Bezug auf die chinesische Bevölkerung:** Berechnung der Abdeckung auf Basis bekannter häufiger und seltener Varianten in der chinesischen Bevölkerung aus dem International HapMap Project und dem 1000 Genomes Project.

## Bewährte Infinium-Qualität

Der Infinium HD-Gesamtgenomassay unterstreicht die Leistung der Omni-Mikroassayfamilie. Der Infinium HD-Assay kommt weltweit bei der Erforschung von Krankheiten zum Einsatz und wird vielfach in Publikationen erwähnt. Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip ermöglicht das Profiling von über 1.175.489 Markern je Probe. Der Assay wird mit BeadArray-Technologie von Illumina bereitgestellt, die sich durch extrem hohe Datenqualität für Call-Raten (durchschnittlich über 99 %), Reproduzierbarkeit (über 99,9 %) sowie niedrige Probenwiederholraten auszeichnet. Das hohe Signal-Rausch-Verhältnis und der insgesamt niedrige Rauschpegel gewährleisten präzise, verlässliche Calls sowie Kopierzahlenanalysen.

**Tabelle 1: Produktinformationen**

Merkmale	Beschreibung		
Spezies	Mensch		
Gesamtanzahl Marker	1.175.489		
Anzahl Proben pro BeadChip	8 Proben		
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng		
Assay-Chemie	Infinium HD Super		
Unterstützte Geräte	iScan- oder HiScan-System		
Probendurchsatz <sup>a</sup>	ca. 960 Proben/Woche		
Scandauer je Probe	iScan-System	HiScan-System	
	ca. 7,5 min	ca. 7,5 min	
LD-Abdeckung ( $r^2 \geq 0,80$ )	1kGP MAF > 5 %	1kGP MAF > 2,5 %	1kGP MAF > 1 %
CHB	0,77	0,73	0,65
Datenleistung	Wert <sup>b</sup>	Produktspezifikation <sup>d</sup>	
Call-Rate	99,7 %	> 99 % im Durchschn.	
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,9 %	
Log-R-Abweichung	0,11	< 0,30 <sup>c</sup>	
Abstand			
Abstand (kb)	Mittel	Median	90. % <sup>c</sup>
	2,48	1,30	5,86

- 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 326 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: Markerinformationen**

Markerkategorien	Anz. der Marker		
RefSeq <sup>a</sup> -Gene	535.135		
RefSeq-Gene +/-10 kb	645.834		
RefSeq-Exons	80.956		
RefSeq-Promotor-Regionen	30.627		
ADME <sup>b</sup> -Gene	15.446		
ADME-Gene +/-10 kb	19.425		
ADME-Exons	2.160		
MHC	16.246		
COSMIC <sup>c</sup> -Gene	486.889		
Gene in Gene Ontology <sup>d</sup>	130.264		
Nonsense-Marker <sup>e</sup>	262		
Missense-Marker <sup>e</sup>	22.370		
Synonyme Marker <sup>e</sup>	22.603		
Stille Marker	35.712		
Mitochondriale Marker <sup>f</sup>	112		
Indels <sup>f</sup>	39		
Geschlechtschromosomen <sup>f</sup>	X	Y	PAR/Homolog
	30.157	2.221	1.970

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

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

## Bestellinformationen

Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 Kit	Katalog-Nr.
16 Proben	20024684
48 Proben	20024685
96 Proben	20024686
384 Proben	20024687

## Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter [www.illumina.com/genotyping](http://www.illumina.com/genotyping).

## Quellen

1. 1000 Genomes Project, [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Aufgerufen im April 2014.