

InfiniumTM CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Copertura completa di geni rilevanti dal punto di vista citogenomico per applicazioni di ricerca costituzionali e oncologiche

- Comprende input da letteratura valutata da esperti (peer-reviewed) e dalla comunità internazionale di citogenomica
- Include circa 850.000 SNP con 15x di ridondanza e copertura arricchita per 3.262 geni sensibili al dosaggio
- Offre rapporti segnale-rumore elevati utilizzando sonde SNP da 50mer lunghe per eccellente specificità dei target
- Fornisce dati riproducibili con un'ampia gamma di tipi di campione, inclusi i campioni FFPE

illumina[®]

Introduzione

È noto che le variazioni genetiche strutturali e numeriche influiscono sulla presentazione di un fenotipo. Per gli studi associati a malattie genetiche e al cancro è fondamentale ottenere un profilo accurato delle aberrazioni cromosomiche, come duplicati, delezioni, riorganizzazioni non bilanciate ed eventi di assenza di eterozigosi (AOH, absence of heterozygosity) in copia neutra. L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (Figura 1) utilizza la comprovata chimica del saggio Infinium per offrire la sensibilità e l'ampia copertura necessarie per la comprensione dell'impatto di queste varianti genetiche.

L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 include input su geni rilevanti dal punto di vista citogenetico provenienti dalla comunità internazionale per applicazioni di ricerca costituzionali e oncologiche. L'elenco dei geni include contenuti dell'International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG)¹ e del Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC)² per fornire una panoramica completa dell'attività citogenomica.

L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip fornisce prestazioni affidabili su un'ampia gamma di tipi di campione, inclusi i campioni di tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded). Gli array elaborati possono essere sottoposti a scansione utilizzando l'iScan™ System o il NextSeq™ 550 System con elevata riproducibilità (Tabella 1). Per ottenere un'analisi dei dati eccellente, i CytoSNP-850K BeadChip sono compatibili con il BlueFuse™ Multi Software.

Copertura esaustiva

L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip contiene circa 850.000 polimorfismi a singolo nucleotide (SNP, single nucleotide poly-morphism) selezionati empiricamente sull'intero genoma (Tabella 2 e Tabella 3). Questa elevata densità di SNP permette l'analisi a elevata risoluzione per la scoperta di aberrazioni cromosomiche significative. La progettazione intelligente, basata sugli ultimi aggiornamenti ottenuti dalla letteratura valutata da esperti (peer-reviewed), fornisce una copertura arricchita per 3.262 geni di rilevanza nota sia in applicazioni di ricerca costituzionali sia oncologiche.

Per ottenere maggiore sensibilità, l'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip sfrutta la tecnologia comprovata del saggio Infinium. L'utilizzo di sonde SNP da 50mer favorisce un'elevata specificità sulla sequenza target.



Figura 1: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip. L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip a otto campioni fornisce i geni rilevanti dal punto di vista citogenetico per studi costituzionali e sul cancro con contenuto proveniente dall'ICCG e dal CCMC.

Ciò agevola l'identificazione ottimale di mosaicismi a basso livello³ e la realizzazione di stime di breakpoint accurate sia per le variazioni del numero di copie (CNV, Copy Number Variation) sia per l'AOH. L'elevata ridondanza delle microsferi di 15× aumenta il rapporto segnale-rumore, semplificando le identificazioni delle CNV e degli eventi AOH con elevata sicurezza. Con appena 10 sonde consecutive è possibile identificare accuratamente le CNV, dimostrando l'elevato livello delle prestazioni del saggio Infinium.

Software di analisi straordinario

Il BlueFuse Multi Software utilizza algoritmi convalidati e ottimizzati per rilevare automaticamente il cambiamento nel numero di copie e gli eventi AOH, consentendo un'analisi citogenetica molecolare veloce e accurata. Il software offre una ricca annotazione genomica, un database centralizzato di risultati di casi storici e la creazione di report esaustivi delle varianti identificate per agevolare l'interpretazione dei dati. Sviluppata assieme alla comunità di genomica clinica, l'interfaccia intuitiva del BlueFuse Multi Software fornisce una struttura integrata per l'analisi dei dati per applicazioni di citogenetica molecolare.

Tabella 1: informazioni sul prodotto Infinium CytoSNP-850K BeadChip

| Caratteristica | Descrizione | | |
|---------------------------------------|-------------------|--------------------|------------------------|
| Specie | Umana | | |
| N. campioni per BeadChip | 8 | | |
| Requisito di input di DNA | 200 ng | | |
| Chimica del saggio | Infinium HD Super | | |
| Replicati SNP | 15x | | |
| N. SNP per identificazione CNV | 10 | | |
| Supporto strumento | iScan System | NextSeq 550 System | |
| N. totale marcatori | 848.902 | 848.902 | |
| Rendimento dei campioni per settimana | 960 | 128 | |
| Durata scansione per campione | 5 min | 5 min | |
| Prestazioni dei dati | iScan System | NextSeq 550 System | Specifica del prodotto |
| Percentuale di identificazione | 99,89% | 99,90% | >98% |
| Riproducibilità | 99,99% | 99,99% | >99% |
| Deviazione log R | 0,0929 | 0,1035 | <0,20 |

Tabella 2: copertura dell'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

| Spaziatura della sonda | Distanza media |
|---|----------------|
| Spaziatura della sonda sulla regione target | Circa 1 kb |
| Risoluzione della regione target | Circa 10 kb |
| Spaziatura della sonda genomica per il backbone | Circa 5 kb |
| Spaziatura complessiva della sonda | Circa 1,8 kb |
| Risoluzione complessiva effettiva | Circa 18 kb |

Tabella 3: informazioni sui marcatori dell'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip^a

| Categorie marcatori ^b | N. marcatori (iScan System) |
|----------------------------------|-----------------------------|
| N. totale marcatori | 848.902 |
| Geni RefSeq | 467.422 |
| +/-10 kb RefSeq | 541.515 |
| Geni ADME | 15.153 |
| +/-10 kb ADME | 18.590 |
| Geni COSMIC | 418.131 |
| Marcatori HLA | 5.145 |
| Geni HLA | 276 |
| Geni GO | 137.873 |
| Regioni esoniche | 68.801 |
| Regioni del promotore | 26.814 |
| Marcatori del cromosoma X | 29.894 |
| Marcatori del cromosoma Y | 1.197 |
| Marcatore PAR/omologo | 728 |

a. I valori sono stati ottenuti dal file manifest del saggio. Le variazioni sono dovute ai diversi file manifest/prodotto richiesti per elaborare il BeadChip per ciascuno strumento.

b. Confrontato con il problema del genoma umano del genoma di riferimento hg19. Abbreviazioni: ADME = assorbimento, distribuzione, metabolismo, eliminazione; COSMIC = catalogo di mutazioni somatiche nel cancro; MHC = complesso maggiore di istocompatibilità; HLA = antigene leucocitario umano; PAR = regione pseudoautosomica.

Maggiori informazioni

[Citogenomica](#)

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

[BlueFuse Multi Software](#)

Informazioni per gli ordini

| Prodotto | N. di catalogo |
|--|----------------|
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (8 samples) | 20103480 |
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (16 samples) | 20103481 |
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (48 samples) | 20103482 |
| Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (96 samples) | 20103483 |

Bibliografia

1. Clinical Genome Resource. Welcome to ClinGen. www.clinicalgenome.org. Aggiornato il 21 novembre 2023. Consultato il 29 novembre 2023.
2. Cancer Genomics Consortium. Home - Cancer Genomics Consortium. www.cancergenomics.org. Consultato il 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.



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01507 ITA v2.0