

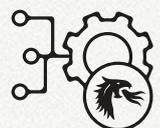
Infinium™ H3Africa Consortium Array v2

Leistungsstarker Array für genetische Studien
bei afrikanischen Populationen

Umfassender Inhalt mit > 2,2 Mio. Markern
mit ca. 60.000 Varianten, die für afrikanische
Populationen relevant sind

Genomweites Scaffold zur Bestimmung häufiger
und seltener Varianten bei einer Vielzahl von
Phänotypen

Bewährte Infinium-Chemie, die hochwertige,
genaue und reproduzierbare Genotypisierungsdaten
liefert



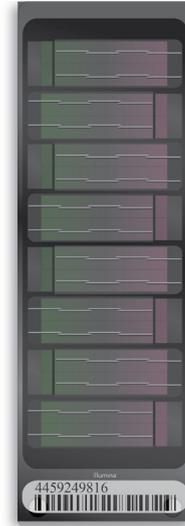
Überblick

Beim Infinium H3Africa Consortium Array v2 ([Abbildung 1](#), [Tabelle 1](#)) handelt es sich um einen leistungsstarken Array für die Genotypisierung zur Bestimmung der genetischen Ursprünge häufiger und seltener Merkmale afrikanischer Populationen. Der eigens vom [H3Africa Consortium](#) entwickelte Array umfasst Inhalte aus den Illumina-BeadChips Omni2.5-8 und Omni5-4 sowie vom Consortium anhand von WGS-Daten (Whole-Genome Sequencing, Genomsequenzierung) ausgewählte anwendungsspezifische Inhalte. Die ausgewählten anwendungsspezifischen Inhalte umfassen von Projekten des H3Africa Consortium angeforderte Einzelnukleotid-Polymorphismen (SNPs, Single Nucleotide Polymorphisms), SNPs innerhalb der MHC-Region, X-Chromosom- und Mitochondrium-SNPs sowie SNPs von klinischem oder pharmakogenomischem Interesse. Die übrigen SNPs wurden auf Grundlage von Sequenzierungsdaten ausgewählt, um die Coverage, Imputation, Genauigkeit und Anreicherung neuer, bei afrikanischen Populationen jedoch häufig auftretender Varianten zu verbessern.

Vom H3Africa Consortium ausgewählte Inhalte

Das H3Africa Consortium hat ca. 10.000 für bestimmte Erkrankungen von Interesse relevante Varianten ausgewählt, einschließlich Varianten, die in Zusammenhang mit Nierenerkrankungen, Diabetes, Sichelzellenanämie, kardiometabolischen Erkrankungen und der Anfälligkeit gegenüber Infektionskrankheiten stehen. Zusätzliche Varianten aus der PharmGKB^{1,2}, dem NHGRI-EBI GWAS-Katalog (Genome-Wide Association Study)³, dem ClinVar Archiv⁴ und der COSMIC⁵-Datenbank wurden vom Consortium ermittelt und ausgewählt. Aus der PharmGKB und dem GWAS-Katalog wurden 4.000 bzw. 24.000 Varianten ausgewählt, die mit einer Häufigkeit des seltenen Allels (MAF, Minor Allele Frequency) $\geq 0,01$ bei mindestens einer der afrikanischen Populationen auftreten. Hinsichtlich des ClinVar-Archivs hat das Consortium seine Auswahl auf 27.000 SNPs begrenzt, die mit einer MAF $\geq 0,05$ bei mindestens einer der afrikanischen Populationen auftreten. Aus der COSMIC-Datenbank hat das Consortium 20.000 Varianten beibehalten, bei denen es sich um Substitutionen handelt, die in der Datenbank als pathogen gekennzeichnet sind und mit einer MAF $\geq 0,05$ bei mindestens einer der afrikanischen Populationen auftreten. Ein Teil dieser Liste war bereits im festen Inhalt vorhanden. Die verbleibenden 60.000 SNPs wurden als Komponente des anwendungsspezifischen Inhalts hinzugefügt. Zur Optimierung der Abstammungsbestimmung hat das Consortium ein Panel mit ca. 2.000 Varianten festgelegt, bei denen es sich um umsichtig ausgewählte mitochondriale, Y-Chromosom- und afrikaspezifische Abstammungsinformativ-Marker (AIMs, Ancestry Informative Markers) handelt ([Tabelle 2](#), [Tabelle 3](#)).

Abbildung 1: Infinium H3Africa Consortium Array v2



Der BeadChip mit acht Proben umfasst häufige SNP-Varianten und ca. 10.000 Varianten, die für Erkrankungen von Interesse in afrikanischen Populationen relevant sind.

Tabelle 1: Produktspezifikationen

Merkmal	Beschreibung
Spezies	Mensch
Anzahl der Marker insgesamt	2.271.503
Anzahl der Proben je BeadChip	8
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng
Assay-Chemie	Infinium LCG
Unterstützte Geräte	iScan™ System
Probendurchsatz	ca. 1.728 Proben pro Woche
Scandauer je BeadChip	35 min

Tabelle 2: Angaben zur Markerkategorie		
Markerkategorien ^a	Anzahl der Marker	
Exonische Marker ^b	88.785	
Intronische Marker ^b	1.074.881	
Nonsense-Marker ^c	313	
Missense-Marker ^c	23.548	
Synonyme Marker ^c	21.654	
Mitochondriale Marker ^c	234	
Insertionen/Deletionen ^d	318	
Geschlechts-chromosomen ^c	X	Y
	36.347	2.528

a. Die Anzahl der Marker wurde anhand des Consortium-Manifests berechnet.
 b. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database.⁶
 c. Verglichen mit dem UCSC Genome Browser.⁷
 d. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37.⁸

Referenzproben für den Infinium H3Africa Array

Beim Array-Design wurden WGS-Daten von ca. 3.480 Personen aus 17 afrikanischen Ländern verwendet. Die Sequenzierungs-Coverage dieser Proben schwankte zwischen 4-fach und 30-fach. Diese Kohorte umfasste die ca. 350 Proben, die das H3Africa Consortium zur Sequenzierung beim Baylor College of Medicine bereitgestellt hat, um Daten mit hoher Coverage zu generieren und Lücken hinsichtlich einiger Populationen bzw. Länder zu schließen. Das TrypanoGen-Projekt von H3Africa verfügte über zusätzliche Sequenzdaten zur mittleren Coverage für 118 Proben, die für das Design bereitgestellt wurden.

Tabelle 3: Hochwertiger Inhalt		
Inhalt	Anzahl der Marker ^a	Anwendung/Hinweise
ACMG ⁹ 59 2016, Gen-Coverage	5.201	Varianten mit bekannter klinischer Signifikanz, die anhand von klinischen WGS- und WES-Proben identifiziert wurden
ADME ² CPIC-Gene	3.258	Verstoffwechslung und Ausscheidung von Arzneimitteln (einschließlich regulatorischer Regionen)
ADME ² -Schlüsselgene und erweiterte Gene + CPIC-Gene ± 10 kb	24.168	
AIMs	2.563	Abstammungsinformativ-Marker
ClinVar ⁴ -Varianten	8.590	Beziehungen zwischen Variante, Phänotypen und menschlicher Gesundheit
ClinVar ⁴ – pathogen	85	
ClinVar ⁴ – wahrscheinlich pathogen	24	
ClinVar ⁴ – gutartig	4.679	
ClinVar ⁴ – wahrscheinlich gutartig	4.097	
COSMIC ⁵ -Gene	81.841	Somatische Mutationen bei Krebs
eQTLs ¹⁰	8.219	Genomische Loci, die die mRNA-Expression regulieren
gnomAD-Exom	65.982	WES- und WGS-Ergebnisse nicht verwandter Individuen
HLA-Gene ¹¹	1.164	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung, Autoimmunerkrankungen
Erweiterter MHC ^{11, b}	24.411	
NHGRI-EBI GWAS-Katalog ³	44.344	Marker aus veröffentlichten GWAS
PharmGKB ¹ -Phänotypannotation	1.846	Human-Genvariation in Zusammenhang mit Wirkstoffreaktionen, Varianten, die einen Phänotyp beeinflussen, mit und ohne Wirkstoffinformationen
PharmGKB ¹ -Wirkstoffannotation	1.729	Varianten, die das Ansprechen auf Wirkstoffe, die Dosis, die Verstoffwechslung usw. beeinflussen
Annotation für die funktionale PharmGKB ¹ -Analyse	149	Assoziationen (<i>In-vitro</i> - und Funktionsanalysetyp)

a. Die Anzahl der Marker in den einzelnen Kategorien unterliegt Änderungen.
 b. Der erweiterte MHC ist eine Region mit 8 Mb.

ACMG: American College of Medical Genetics; ADME: Absorption, Distribution, Metabolism, Excretion (Absorption, Verteilung, Verstoffwechslung, Ausscheidung); COSMIC: Catalog of Somatic Mutations in Cancer (Katalog somatischer Mutationen bei Krebs); eQTL: Expression Quantitative Trait Loci (Expression quantitativer Merkmalsloci); gnomAD: Genome Aggregation Database; HLA: Human Leukocyte Antigen (HL-Antigen); MHC: Major Histocompatibility Complex (Haupthistokompatibilitätskomplex); NHGRI: National Human Genome Research Institute; PharmGKB: Pharmacogenomics Knowledgebase.

Weitere Informationen →

Weitere Informationen zum Infinium H3Africa Consortium Array v2 erhalten Sie von Ihrem Ansprechpartner beim Vertrieb:

Nordamerika: 800 809 4566

Europa, Naher Osten, Afrika: +44 1799 534000

Andere Regionen:

www.illumina.com/company/contact-us.html

H3Africa Consortium: <https://h3africa.org/>

Bestellinformationen	
Produkt	Katalog-Nr.
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (48 samples)	15056943
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (96 samples)	15056944
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (384 samples)	15056945

Quellen

- Whirl-Carrillo M, Huddart R, Gong L, et al. [An Evidence-based Framework for Evaluating Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine](#). *Clin Pharmacol Ther.* 2021;110(3):563-572. doi:10.1002/cpt.23502.
- Relling M, Klein TE. [CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium of the Pharmacogenomics Research Network](#). *Clin Pharmacol Ther.* 2011;89(3):464-467. doi:10.1038/clpt.2010.279.
- Sollis E, Mosaku A, Abid A, et al. [The NHGRI-EBI GWAS Catalog: knowledgebase and deposition resource](#). *Nucleic Acids Res.* 2023;51(D1):D977-D985. doi:10.1093/nar/gkac1010.
- NCBI. ClinVar Database-Website. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Aufgerufen am 3. Februar 2025.
- Tate JG, Bamford S, Jubb HC, et al. [COSMIC: The Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer](#). *Nucleic Acids Res.* 2019;47(D1):D941-D947. doi:10.1093/nar/gky1015.
- NCBI. Reference Sequence Database-Website. ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen am 3. Februar 2025.
- UCSC Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Aufgerufen am 3. Februar 2025.
- Genome Reference Consortium. Human Genome Overview Version GRCh37-Website. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen am 3. Februar 2025.
- Green RC, erg J, Grody WW, et al. [ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing](#). *Genet Med.* 2013;15(7):565-574. doi:10.1038/gim.2013.73.
- Wong KM, Langlais K, Tobias G, et al. [The dbGaP data browser: a new tool for browsing dbGaP controlled-access genomic data](#). *Nucleic Acids Res.* 2017;45(D1):D819-D826. doi:10.1093/nar/gkw1139.
- de Bakker PI, McVean G, Sabeti PC, et al. [A high-resolution HLA and SNP haplotype map for disease association studies in the extended human MHC](#). *Nat Genet.* 2006;38(10):1166-1172. doi:10.1038/ng1885.



1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)
 techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.
 M-GL-03384 DEU v1.0