illumina®

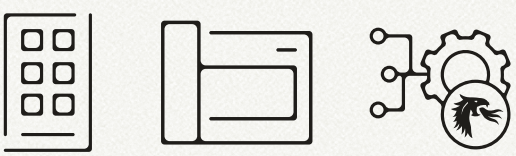
Infinium™ H3Africa Consortium Array v2

Un potente array para estudios genéticos que se centra en la población africana

El contenido completo incluye más de 2,2 millones de marcadores con aproximadamente unas 60 000 variantes relevantes para la población africana.

Estructura que abarca todo el genoma para detectar variantes comunes y poco frecuentes en toda una gama de fenotipos.

La fiable química Infinium proporciona datos de genotipado de alta calidad, precisos y reproducibles.



Para uso exclusivo en investigación.
Prohibido su uso en procedimientos de diagnóstico.

Descripción general

El array Infinium H3Africa Consortium v2 (figura 1, tabla 1) es un potente array de genotipado para la identificación de asociaciones genéticas con rasgos comunes y excepcionales en la población africana. Específicamente diseñado por el consorcio H3Africa, el array emplea el contenido de los BeadChips Omni2.5-8 y Omni5-4 de Illumina, además de contenido personalizado seleccionado por el consorcio en función de los datos de la secuenciación del genoma completo (WGS, whole-genome sequencing). El contenido personalizado se seleccionó mediante la inclusión de polimorfismos de nucleótido único (SNP, single nucleotide polymorphism) específicos solicitados por los proyectos del consorcio H3Africa, SNP de la región MHC, SNP mitocondriales y del cromosoma X, y SNP de interés clínico o farmacogenómico. Los SNP personalizados restantes se seleccionaron para mejorar la cobertura, la precisión de atribución y el enriquecimiento en variantes noveles pero comunes en la población africana según los datos de secuenciación.

Contenido seleccionado por el consorcio

El consorcio H3Africa seleccionó aproximadamente 10 000 variantes relevantes para enfermedades específicas de interés, incluidas algunas conocidas por su asociación con enfermedades renales, diabetes, anemia de células falciformes, enfermedades cardiometabólicas y susceptibilidad a enfermedades infecciosas. El consorcio también identificó y seleccionó variantes adicionales de PharmGKB,[1,2] el catálogo del estudio de asociación de genoma completo (GWAS, genome-wide association study) del NHGRI-EBI,[3] ClinVar,[4] y la base de datos COSMIC.[5] En el caso de PharmGKB y el catálogo GWAS, se seleccionaron para su inclusión 4000 y 24 000 variantes, respectivamente, que se producen con una frecuencia alélica menor (MAF, minor allele frequency) de ≥0,01 en al menos una de las poblaciones africanas. Para ClinVar, el consorcio restringió su selección a 27 000 SNP con una MAF de ≥0,05 en al menos una de las poblaciones africanas. Para las variantes de la base de datos COSMIC, el consorcio retuvo 20 000 variantes que eran sustituciones, caracterizadas como patogénicas en la base de datos y que mostraban una MAF de ≥0,05 en al menos una de las poblaciones africanas. Una parte de esta lista ya se encontraba presente en el contenido fijo y los 60 000 SNP restantes se añadieron como un componente del contenido personalizado. A fin de optimizar la inferencia de ascendencia, el consorcio identificó un panel que constaba de unas 2000 variantes de marcadores informativos de ascendencia (AIM, ancestry-informative marker) mitocondriales, de cromosoma Y y específicos de África cuidadosamente escogidos (tabla 2 y tabla 3).

Figura 1: Infinium H3Africa Consortium Array v2

El BeadChip de 8 muestras incluye variaciones comunes de SNP y unas 10 000 variantes relevantes para enfermedades de interés en la población africana.

Tabla 1: Especificaciones del producto

Función	Descripción
Especie	Humana
Número total de marcadores	2 271 503
N.º de muestras por BeadChip	8
Cantidad necesaria de aporte de ADN	200 ng
Proceso químico del ensayo	Infinium LCG
Compatibilidad con instrumentos	iScan™ System
Productividad de muestras	~1728 muestras por semana
Tiempo de adquisición de imágenes por BeadChip	35 min

Tabla 2: Información de la categoría del marcador		
Categorías de marcadores[a]	**N.º de marcadores**	
Marcadores exónicos[b]	88 785	
Marcadores intrónicos[b]	1 074 881	
Marcadores sin sentido[c]	313	
Marcadores con cambio de sentido[c]	23 548	
Marcadores sinónimos[c]	21 654	
Marcadores mitocondriales[c]	234	
Inserciones/deleciones[d]	318	
Cromosomas sexuales[c]	X	Y
	36 347	2528

a. Número de marcadores calculado a partir del manifiesto del consorcio.
b. RefSeq: base de datos de secuencias de referencia del NCBI.[6]
c. En comparación con UCSC Genome Browser.[7]
d. NCBI Genome Reference Consortium, versión GRCh37.[8]

Muestras de control de Infinium H3Africa Array

Se usaron los datos de WGS obtenidos de unos 3480 individuos de 17 países de África en el diseño del array. La cobertura de secuenciación de estas muestras varió de 4× a 30×. Incluidas en esta cohorte, el consorcio H3Africa aportó aproximadamente 350 muestras para su secuenciación en el Baylor College of Medicine para generar datos de gran cobertura y cubrir algunas de las carencias en países o poblaciones faltantes. El proyecto TrypanoGen de H3Africa contaba con datos de secuencias de cobertura media adicionales para 118 muestras que se incluyeron de cara al diseño.

Tabla 3: Contenido de gran valor		
Contenido	**N.º de marcadores[a]**	**Notas de aplicación**
Cobertura de genes de ACMG[9] 59 de 2016	5201	Variantes con significación clínica conocida identificadas a partir de muestras de WGS y WES
Genes ADME[2] CPIC	3258	Metabolismo y eliminación de fármacos (incluidas regiones de regulación)
Genes ADME[2] principales y ampliados + CPIC ± 10 kb	24 168	
AIM	2563	Marcadores informativos de ascendencia
Variantes de ClinVar[4]	8590	Relaciones entre variación, fenotipos y salud humana
ClinVar[4] patógeno	85	
ClinVar[4] probablemente patógeno	24	
ClinVar[4] benigno	4679	
ClinVar[4] probablemente benigno	4097	
Genes COSMIC[5]	81 841	Mutaciones somáticas en el cáncer
eQTL[10]	8219	Locus genómicos que regulan la expresión del ARNm
Exoma de gnomAD	65 982	Resultados de WES y WGS de personas no relacionadas
Genes del HLA[11]	1164	Defensa frente a enfermedades, rechazos de trasplantes, trastornos autoinmunitarios
MHC ampliado[11, b]	24 411	
Catálogo GWAS del NHGRI-EBI[3]	44 344	Marcadores GWAS publicados
Anotación de fenotipos de PharmGKB[1]	1846	Variación genética humana asociada a respuestas a fármacos, variantes que afectan a un fenotipo, con o sin información de fármacos
Anotación de fármacos de PharmGKB[1]	1729	Variantes que afectan a la respuesta al fármaco, la dosis, el metabolismo, etc.
Anotación del análisis funcional de PharmGKB[1]	149	Asociaciones entre el tipo de análisis *in vitro* y funcional

a. Número de marcadores de cada categoría que puede cambiar.
b. El MHC ampliado es una región de 8 Mb.

ACMG: American College of Medical Genetics; ADME: absorción, distribución, metabolismo, eliminación; COSMIC: catálogo de mutaciones somáticas en el cáncer; eQTL: locus de rasgos cuantitativos de la expresión (expression quantitative trait loci); gnomAD: Genome Aggregation Database; HLA: antígeno leucocitario humano (human leukocyte antigen); MHC: complejo principal de histocompatibilidad (major histocompatibility complex); NHGRI: National Human Genome Research Institute; PharmGKB: Pharmacogenomics Knowledgebase.

Más información →

Póngase en contacto con su representante de ventas local para obtener más información sobre Infinium H3Africa Consortium Array v2:

Norteamérica: 800.809.4566

Europa, Oriente Medio y África: +44 1799534000

Otras regiones:
www.illumina.com/company/contact-us.html

H3Africa Consortium: https://h3africa.org/

Datos para realizar pedidos	
Producto	N.º de catálogo
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (48 samples)	15056943
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (96 samples)	15056944
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (384 samples)	15056945

Bibliografía

1. 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.
2. 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.
3. 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.
4. NCBI. ClinVar Database website. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Fecha de consulta: 3 de febrero de 2025.
5. 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.
6. NCBI. Reference Sequence Database website. ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Fecha de consulta: 3 de febrero de 2025.
7. UCSC Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Fecha de consulta: 3 de febrero de 2025.
8. Genome Reference Consortium. Human Genome Overview Version GRCh37 website. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Fecha de consulta: 3 de febrero de 2025.
9. 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.
10. 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.
11. 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.

illumina®

1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 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.
M-GL-03384 ESP v1.0