

InfiniumTM Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip

Ein leistungsstarker,
kostengünstiger und
qualitativ hochwertiger
Array für genetische Studien
in Zusammenhang mit
japanischen Populationen

- Von Experten ausgewählter Inhalt, darunter ca. 100.000 japanspezifische Marker sowie die Möglichkeit, anwendungsspezifische Inhalte hinzuzufügen
- Ermöglicht die Genotypisierung klinischer Forschungsvarianten für ein breites Spektrum von Anwendungen, etwa Studien zu komplexen Krankheiten, pharmakogenomische Forschung und mehr
- Hat die gleiche Datenqualität wie die Genotypisierungsarrays von Illumina mit Call-Raten von > 99 % und einer Reproduzierbarkeit von > 99,9 %



Einleitung

Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip bietet eine skalierbare Lösung für Varianten-Screening und Forschung im Bereich personalisierter Medizin in Zusammenhang mit japanischen Populationen (Tabelle 1). Aufbauend auf der Infinium High-Throughput Screening(HTS)-Plattform ermöglicht der BeadChip die schnelle Analyse großer Probensätze und reduziert die Gesamtkosten pro Probe. Die gemeinsam mit einem japanischen Konsortium entwickelte Lösung greift auf Inhalte des Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip zurück und enthält Einzelnukleotidpolymorphismen (SNPs, Single Nucleotide Polymorphisms) auf Basis von WGS-Daten (Whole-Genome Sequencing, Genomsequenzierung) aus Japan. Zusammen mit dem iScan™ System, der integrierten Analysesoftware und dem Infinium-HTS-Assay bietet dieser 24-Proben-BeadChip mit hoher Dichte (Abbildung 1) optimierte Inhalte. Die reproduzierbaren Daten entsprechen dem hohen Qualitätsstandard, der die Genotypisierungsarrays von Illumina schon seit über 20 Jahren auszeichnet. Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip wurde für den Einsatz im wachsenden Bereich der Studien zu den Themen Biobanking und translationale Forschung in Zusammenhang mit der japanischen Population eingesetzt.

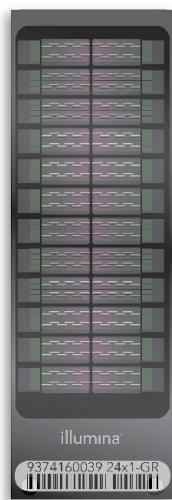


Abbildung 1: Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip: auf Grundlage der bewährten Infinium-24-Proben-HTS-Plattform entwickelt.

Optimierter japanspezifischer Inhalt aus WGS-Studien

Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 Consortium BeadChip umfasst hochinformativ Tag-SNPs in Zusammenhang mit japanischen Populationen (Tabelle 2), darunter > 490.000 genomweite Backbone-Marker aus dem Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip und ca. 100.000 japanspezifische Marker,

die von ausgewiesenen Spezialisten im Bereich der Erforschung von Humanerkrankungen sowie von japanischen Genomik-Dienstleistern zur Verfügung gestellt wurden. Exklusiv in diesem BeadChip für die klinische Forschung enthalten sind ca. 33.000 regionale Marker von verschiedenen Konsortiumsmitgliedern aus Japan. Der Array vereint kuratierte Varianten für die klinische Forschung und Qualitätssicherungsmarker für ein breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung und beim Varianten-Screening. Zu den Anwendungen gehören Studien zu Erkrankungsassoziation und Risikoprofilen, pharmakogenomische Forschungen, die Charakterisierung von Krankheiten, das Erstellen von Lifestyle- und Wellness-Profilen sowie die Entdeckung von Markern bei der Erforschung komplexer Krankheiten.¹⁻⁴

Tabelle 1: Informationen zum Produkt^a

Merkmal	Beschreibung
Spezies	Mensch
Gesamtanzahl der Marker ^b	736.847
Kapazität für anwendungsspezifische Bead-Typen	50.000
Anzahl der Proben pro BeadChip	24
Zugabebedarf	200 ng genomische DNA
Assay-Chemie	Infinium HTS
Gerät	iScan System
Maximaler Probendurchsatz ^a	ca. 2.304 Proben/Woche
Scandauer je Probe	2,5 Minuten

a. Die ungefähren Werte, Scanzeiten und der maximale Durchsatz können je nach Labor- und Systemkonfiguration variieren.

b. Die Gesamtanzahl der Marker wurde anhand des Konsortium-Manifests berechnet.

Tabelle 2: Markerinformationen

Markerkategorien ^a	Anzahl der Marker		
Exonische Marker ^b	73.737		
Nonsense-Marker ^c	5.608		
Missense-Marker ^c	50.775		
Synonyme Marker ^c	11.636		
Mitochondriale Marker ^c	1.262		
Indels ^d	9.286		
Geschlechtschromosomen ^c	X	Y	PAR/homolog
	27.445	6.869	721

a. Die Anzahl der Marker wurde anhand des Konsortium-Manifests berechnet.

b. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. Aufgerufen am 30. August 2020.⁵

c. Verglichen mit dem UCSC Genome Browser. Aufgerufen am 30. August 2020.⁶

d. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. Aufgerufen am 30. August 2020.⁷

Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: pseudoautosomale Region.

Tabelle 3: Hochwertiger Inhalt

Inhalt ^a	Anzahl der Marker ^b	Forschungsanwendung/Hinweis	Inhalt ^a	Anzahl der Marker ^b	Forschungsanwendung/Hinweis
ACMG ⁴ 59 2016, Gen-Coverage	15.156	Varianten mit bekannter klinischer Signifikanz, die anhand von klinischen WGS- und WES-Proben ermittelt wurden	GO ¹¹ CVS-Gene	106.209	Herz-Kreislauf-Erkrankungen
ACMG 59, alle Annotationen	13.115		Database of Genomic Variants ¹²	573.087	Genomische strukturelle Variante
ACMG 59, pathogen	5.903		eQTLs ¹³	3.982	Genomische Loci, die die mRNA-Expressionsstufen regulieren
ACMG 59, wahrscheinlich pathogen	1.953		Fingerabdruck-SNPs ¹⁴	378	Identifikation von Menschen
ACMG 59, gutartig	580		gnomAD ⁴ -Exom	73.737	WGS- und WES-Ergebnisse nicht verwandter Individuen aus unterschiedlichen Studien
ACMG 59, wahrscheinlich gutartig	888		HLA-Gene ¹⁵	1.103	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung und Autoimmunkrankheiten
ACMG 59, VUS	2.272		Erweiterter MHC ^{15, d}	12.668	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung und Autoimmunkrankheiten
AIMs ^c	2.595	Abstammungsinformativ-Marker	KIR-Gene ⁶	80	Autoimmunkrankheiten und Krankheitsbekämpfung
APOE ⁶	16	Kardiovaskuläre Erkrankungen, Morbus Alzheimer und Kognition	Neanderthal-SNPs ¹⁶	1.651	Neandertal-Abstammung und Migration der menschlichen Population
ClinVar ¹ -Varianten	50.223	Beziehungen zwischen Variante, Phänotypen und menschlicher Gesundheit	NHGRI-EBI GWAS-Katalog ¹⁷	22.103	Marker aus veröffentlichten GWAS
ClinVar, pathogen	19.432		Gen-Coverage bei Neugeborenen-/Träger-Screening	26.303	Im TruSight [™] Inherited Disease Sequencing Panel ⁷ enthaltene, mit Erkrankungen im Kindesalter assoziierte Gene
ClinVar, wahrscheinlich pathogen	7.684		NHGRI-Erkrankungen	19.492	Marker in Zusammenhang mit unterschiedlichen Erkrankungen aus veröffentlichten Studien
ClinVar, gutartig	13.134		PharmGKB ^{2, 17}	4.287	Mit Arzneimittelwirkung assoziierte humangenetische Variante
ClinVar, wahrscheinlich gutartig	6.516		RefSeq ⁵ 3'-UTRs	16.350	Untranslatierte 3'-Regionen
COSMIC ⁹ -Gene	323.620	Somatische Mutationen bei Krebs	RefSeq-5'-UTRs	7.450	Untranslatierte 5'-Regionen
CPIC ¹⁰ , alle	250	Varianten mit potenziellen Richtlinien zur Optimierung der medikamentösen Therapie	RefSeq, alle UTRs	23.073	Untranslatierte Regionen
CPIC-A/B	140		RefSeq	362.588	Alle bekannten Gene
CPIC-B	17		RefSeq +/- 10 kb	427.037	Regulatorische Regionen
CPIC-C	14		RefSeq-Promotoren	17.248	2 kb Upstream, um Promoter-Regionen einzubeziehen
CPIC-C/D	109		RefSeq, Spleißregionen	2.696	Varianten an Spleißstellen
CPIC-D	76				

a. Der Inhalt wurde dem Konsortium-Manifest entnommen.

b. Die Anzahl der Marker in den einzelnen Kategorien kann Änderungen unterliegen.

c. Auf Basis interner Berechnungen.

d. Der erweiterte MHC ist eine Region mit 8 Mb.

Abkürzungen: ACMG: American College of Medical Genetics; AIM: abstammungsinformativer Marker; APOE: Apolipoprotein E; COSMIC: Catalog of Somatic Mutations in Cancer, Katalog somatischer Mutationen bei Krebs; CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI: European Bioinformatics Institute; eQTL: expression Quantitative Trait Loci, Expression quantitativer Merkmalsloci; gnomAD: Genome Aggregation Database; GO CVS: Gene Ontology Annotation of the Cardiovascular System, Genontologie-Annotation des kardiovaskulären Systems; GWAS: genomweite Assoziationsstudie; HLA: humanes Leukozytenantigen; KIR: Killerzellimmunoglobulin-ähnlicher Rezeptor; MHC: Major Histocompatibility Complex, Haupthistokompatibilitätskomplex; NHGRI: National Human Genome Research Institute; PharmGKB: Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq: NCBI Reference Sequence Database; UTR: untranslatierte Region; WES: Whole-Exome Sequencing, Exomsequenzierung.

Breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung

Der für die klinische Forschung vorgesehene Inhalt des Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip wurde in Zusammenarbeit mit Experten der medizinischen Genomforschung unter Verwendung mehrerer Annotationsdatenbanken¹⁻⁴ konzipiert, um ein informatives und kostengünstiges Panel für Anwendungen in der klinischen Forschung zu erstellen (Abbildung 2 und Tabelle 3).

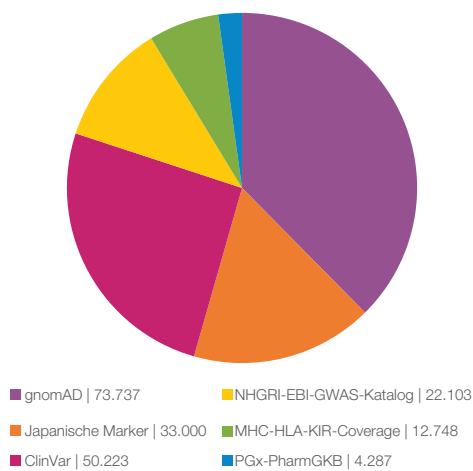


Abbildung 2: Inhalt für die klinische Forschung: Der Inhalt für die klinische Forschung wurde von Experten aus wissenschaftlich anerkannten Datenbanken ausgewählt, um einen hochinformativen Array für Anwendungen in der klinischen Forschung zu entwickeln. Die Angaben zur Variantenanzahl unterliegen Änderungen.

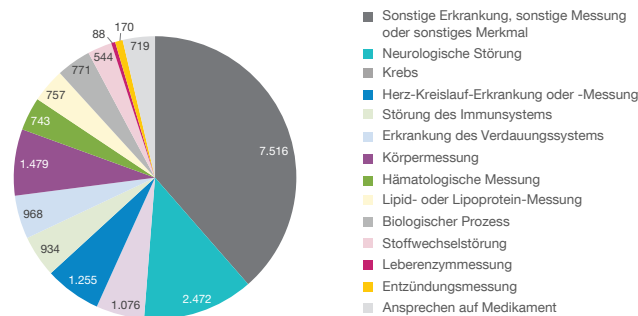


Abbildung 4: NHGRI-Krankheitskategorien: Der Inhalt für die klinische Forschung des Arrays umfasst > 12.000 Marker zahlreicher Krankheitskategorien gemäß der NHGRI-Datenbank. Die Angaben zur Variantenanzahl wurden dem Konsortium-Manifest entnommen und unterliegen Änderungen.

Coverage einer umfangreichen Palette an Krankheitskategorien

Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip umfasst über 18.000 Varianten mit auf der Grundlage der ClinVar-Datenbank¹ nachgewiesenen klinischen Assoziationen und ermöglicht der klinischen Forschung, Erkrankungsassoziationen zu validieren, Risikoprofile zu erstellen sowie Studien in den Bereichen präventives Screening und Pharmakogenomik durchzuführen. Die Variantenauswahl umfasst eine Reihe von Pathologieklassifizierungen, die auf den Annotationen des ClinVar American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) basieren (Abbildung 3A).⁸ Über 7.000 Erkrankungs- und Merkmalsassoziationen stammen aus der ClinVar-Datenbank (Abbildung 3B) und über 12.000 Varianten wurden aus dem NHGRI-GWAS-Katalog³ (Abbildung 4) ausgewählt. Sie repräsentieren somit ein breites Spektrum an Phänotypen und Krankheitsklassifizierungen.

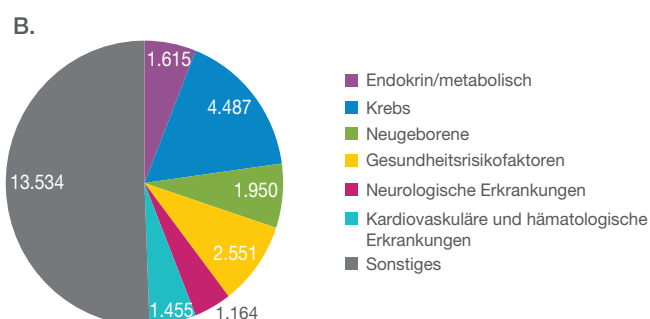
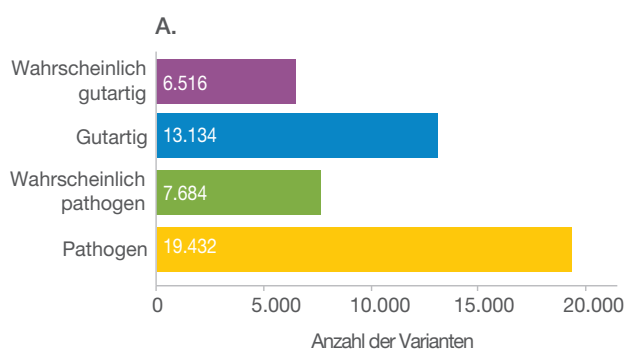


Abbildung 3: Umfassende Coverage der Krankheitskategorien: (A) Varianten geordnet nach Pathologieklassifizierungen gemäß den ClinVar ACMG-Annotationen. (B) Der Inhalt des Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 für die klinische Forschung umfasst > 7.000 Krankheitsmerkmale und -assoziationen auf Basis von in der ClinVar-Datenbank enthaltenen Kategorien. Die Angaben zur Variantenanzahl unterliegen Änderungen.

Qualitätssicherungsmarker für die Identifizierung, Stratifizierung und Verfolgung von Proben

Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip enthält Qualitätssicherungs- und hochwertige Marker für Studien in großem Umfang, die die Probenidentifikation und -verfolgung sowie die Abstammungsbestimmung und Stratifikation ermöglichen ([Abbildung 5](#)).



Abbildung 5: Qualitätssicherungsmarker: Die Qualitätssicherungsvarianten auf dem Array bieten zahlreiche Optionen für die Probenverfolgung, darunter Geschlechtsbestimmung, kontinentale Abstammung und Identifikation von Menschen. Die Angaben wurden dem Konsortium-Manifest entnommen.

Flexible Inhaltsoptionen

Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip ist mit vordefiniertem Inhalt verfügbar oder kann individuell angepasst werden und bis zu 50.000 anwendungsspezifische Bead-Typen einbinden ([Tabelle 4](#)). Mit dem [DesignStudio™ Microarray Assay Designer](#) lassen sich Targets wie SNPs, Kopienzahlvarianten (CNVs, Copy Number Variants) und Indels designen.

Tabelle 4: Flexible Inhaltsoptionen

Kompatibler Inhalt	Anzahl der Marker	Beschreibung
Anwendungs-spezifischer Inhalt	≤ 50.000	Anwendungsspezifisches Design für nahezu jedes Target (z. B. SNP, CNV, Indel) mit dem DesignStudio Microarray Assay Designer
Multi-Disease Drop-In Panel	ca. 50.000	Feinzuordnungsinhalt, abgeleitet von der Exomsequenzierung und Meta-Analyse von phänotyp-spezifischen Konsortien mit Fokus auf den folgenden Merkmalen: psychiatrisch, neurologisch, Krebs, kardiometabolisch, autoimmun und anthropometrisch

Zusammenfassung

Der Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip bietet eine kostengünstige Lösung für genetische Studien im Populationsmaßstab, das Varianten-Screening und die Forschung im Bereich personalisierter Medizin in Zusammenhang mit der japanischen Population. Der Array baut auf dem Erfolg des Infinium Global Screening Array und des Infinium Asian Screening Array auf, die weite Verbreitung gefunden haben. Unter Verwendung des iScan System, des Infinium-HTS-Assays und der integrierten Analysesoftware bietet dieser 24-Proben-BeadChip mit hoher Dichte optimierte Inhalte für ein breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung.

Weitere Informationen

Microarray-Lösungen von Illumina

Labore, die sich für die Verarbeitung eines höheren Durchsatzes interessieren, erhalten Informationen über die Konfigurationen des Infinium HTS-Kits mit besonders hohem Durchsatz von ihrem Kundenbetreuer.

Bestellinformationen

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit	Katalog-Nr.
48 Proben	20040743
288 Proben	20040744
1.152 Proben	20040745
Infinium Japanese Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit ^a	Katalog-Nr.
48 Proben	20040746
288 Proben	20040747
1.152 Proben	20040748

^a Anwendungsspezifischer Inhalt möglich.

Quellen

1. NCBI. ClinVar Database-Website. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Aufgerufen am 20. August 2020.
2. PharmGKB. The Pharmacogenomics Knowledgebase. pharmgkb.org. Aufgerufen am 20. August 2020.
3. NIH. National Human Genome Research Institute. genome.gov/. Aufgerufen am 20. August 2020.
4. gnomAD Genome Aggregation Database. gnomad.broadinstitute.org/. Aufgerufen am 20. August 2020.
5. NCBI. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
6. University of California, Santa Cruz Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Aufgerufen am 20. August 2020.
7. NCBI. Genome Reference Consortium. Version GRCh37. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
8. NCBI. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/. Aufgerufen am 20. August 2020.
9. Wellcome Sanger Institute. COSMIC catalog of somatic mutations in cancer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Aufgerufen am 20. August 2020.
10. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Aufgerufen am 20. August 2020.
11. Gene Ontology Consortium, Aleksander SA, Balhoff J, et al. *The Gene Ontology knowledgebase in 2023*. *Genetics*. 2023;224(1):iyad031. doi:10.1093/genetics/iyad031
12. MacDonald JR, Ziman R, Yuen RK, Feuk L, Scherer SW. *The Database of Genomic Variants: a curated collection of structural variation in the human genome*. *Nucleic Acids Res*. 2014;42(Database issue):D986–D992. doi:10.1093/nar/gkt958
13. Wong KM, Langlais K, Tobias GS, 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/gkw113.
14. Rajeevan H, Osier MV, Cheung KH, et al. *ALFRED: The ALlele FREquency database. Update*. *Nucleic Acids Res*. 2003;31(1): 270–271. doi:10.1093/nar/gkg043.
15. de Bakker PIW, 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;38:1166–1172. doi:10.1038/ng1885.
16. Ensembl Neanderthal Genome Browser. projects.ensembl.org/neandertal/. Aufgerufen am 20. August 2020.
17. PharmGKB. Clinical Annotation Levels of Evidence. pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Aufgerufen am 20. August 2020.



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

© 2024 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-03247 DEU v1.0