

# Infinium™ Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip

Un array potente, de alta calidad y rentable para estudios genéticos en la población japonesa

- Incluye contenido seleccionado por expertos, como los cerca de 100 000 marcadores específicos de Japón y la opción de añadir contenido personalizado.
- Posibilita el genotipado de variantes de investigación clínica para una amplia gama de aplicaciones, incluidos estudios de enfermedades complejas, investigación en farmacogenómica y mucho más.
- Mantiene la misma calidad de los datos de los arrays de genotipado de Illumina, con unos índices de llamada superiores al 99 % y una reproducibilidad superior al 99,9 %.

**illumina**®

## Introducción

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip ofrece una solución flexible para el cribado de variantes y la investigación médica de precisión en poblaciones japonesas (tabla 1). Sobre la base de la plataforma Infinium de cribado de alta productividad (HTS, high-throughput screening), permite un análisis rápido de grandes conjuntos de muestras, lo que reduce el coste general por muestra. Diseñado en colaboración con un consorcio japonés, este array aprovecha el contenido de Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip y los marcadores de polimorfismos de nucleótido único (SNP, single nucleotide polymorphisms) correspondientes a datos de secuenciación del genoma completo (WGS, whole genome sequencing) de poblaciones japonesas. En combinación con iScan™ System, el software de análisis integrado y el ensayo Infinium HTS, este BeadChip de 24 muestras de alta densidad (figura 1) facilita contenido optimizado con los mismos datos reproducibles de alta calidad que las arrays de genotipado de Illumina han proporcionado durante más de dos décadas. Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip impulsará las crecientes investigaciones sobre biobancos y la investigación traslacional en la población japonesa.

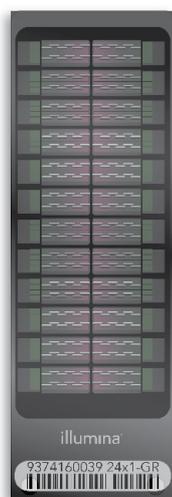


Figura 1: Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip: Built on the trusted 24-sample Infinium HTS platform.

## Contenido optimizado de poblaciones japonesas a partir de estudios de WGS

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip contiene marcadores de SNP muy informativos en poblaciones japonesas (tabla 2), incluidos más de 490 000 marcadores a nivel del esqueleto genómico completo de Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip y aproximadamente 100 000 marcadores

específicos de poblaciones japonesas proporcionados por investigadores expertos en enfermedades humanas y proveedores de servicios de genómica en Japón. Una característica exclusiva de este BeadChip es que el contenido de investigación clínica cuenta con aproximadamente 33 000 marcadores regionales de diversos miembros de consorcios en Japón. El array combina variantes depuradas de investigación clínica y marcadores de control de calidad (CC) para una amplia gama de aplicaciones de investigación clínica y cribado de variantes. Estas aplicaciones son, entre otras, estudios de asociaciones patológicas y elaboración de perfiles de riesgo, investigación en farmacogenómica, caracterización de enfermedades, caracterización de estilos de vida y bienestar, y descubrimiento de marcadores en investigación de enfermedades complejas.<sup>1-4</sup>

Tabla 1: Información del producto<sup>a</sup>

| Característica                                | Descripción            |
|---|------------------------|
| Especie                                       | Humana                 |
| Número total de marcadores <sup>b</sup>       | 736 847                |
| Capacidad para tipos de bolas personalizados  | 50 000                 |
| Número de muestras por BeadChip               | 24                     |
| Cantidad necesaria de entrada                 | 200 ng de ADN genómico |
| Proceso químico del ensayo                    | HTS Infinium           |
| Instrumento                                   | iScan System           |
| Productividad de muestras máxima <sup>a</sup> | ~2304 muestras/semana  |
| Tiempo de adquisición de imágenes por muestra | 2,5 minutos            |

a. Los valores aproximados, los tiempos de lectura y la productividad máxima pueden variar en función del laboratorio y de las configuraciones del sistema.  
b. Número total de marcadores calculado a partir del manifiesto del consorcio.

Tabla 2: Información sobre los marcadores

| Categorías de marcadores <sup>a</sup>         | N.º de marcadores |      |              |
|---|-------------------|------|--------------|
| Marcadores exónicos <sup>b</sup>              | 73 737            |      |              |
| Marcadores sin sentido <sup>c</sup>           | 5608              |      |              |
| Marcadores con cambio de sentido <sup>c</sup> | 50 775            |      |              |
| Marcadores sinónimos <sup>c</sup>             | 11 636            |      |              |
| Marcadores mitocondriales <sup>c</sup>        | 1262              |      |              |
| Indels <sup>d</sup>                           | 9286              |      |              |
| Cromosomas sexuales <sup>c</sup>              | X                 | Y    | PAR/homólogo |
|   | 27 445            | 6869 | 721          |

a. El número de marcadores se calcula a partir del manifiesto del consorcio.  
b. RefSeq: base de datos de secuencias de referencia del NCBI. Fecha de consulta: 30 de agosto de 2020.<sup>5</sup>  
c. En comparación con UCSC Genome Browser. Fecha de consulta: 30 de agosto de 2020.<sup>6</sup>  
d. NCBI Genome Reference Consortium, versión GRCh37. Fecha de consulta: 30 de agosto de 2020.<sup>7</sup>  
Abreviaturas: indel: inserción/delección; PAR: región pseudoautosómica (pseudoautosomal region).

Tabla 3: Contenido de gran valor

| Contenido <sup>a</sup>                             | N.º de marcadores <sup>b</sup> | Aplicación en investigación/nota   | Contenido <sup>a</sup>                                     | N.º de marcadores <sup>b</sup> | Aplicación en investigación/nota   |
|--|--------------------------------|--|--|--------------------------------|--|
| Cobertura de genes de ACMG <sup>8</sup> 59 de 2016 | 15 156                         | Variantes de importancia clínica conocida identificadas a partir de muestras clínicas de WGS y WES | Genes GO <sup>11</sup> CVS                                 | 106 209                        | Enfermedades cardiovasculares  |
| Todas las anotaciones de ACMG 59                   | 13 115                         |  | Base de datos de variantes genómicas <sup>12</sup>         | 573 087                        | Variación genómica estructural   |
| ACMG 59 patógeno                                   | 5903                           |  | eQTL <sup>13</sup>   | 3982                           | Locus genómicos que regulan los niveles de expresión del ARNm  |
| ACMG 59 probablemente patógeno                     | 1953                           |  | SNP en la huella genética <sup>14</sup>                    | 378                            | Identificación humana  |
| ACMG 59 benigno                                    | 580                            |  | Exoma de gnomAD <sup>4</sup>                               | 73 737                         | Resultados de WES y WGS de personas no relacionadas de diferentes estudios                                       |
| ACMG 59 probablemente benigno                      | 888                            |  | Genes del HLA <sup>15</sup>                                | 1103                           | Defensa frente a las enfermedades, rechazos de trasplantes y trastornos autoinmunitarios                         |
| ACMG 59 VUS  | 2272                           |  | MHC ampliado <sup>15,d</sup>                               | 12 668                         | Defensa frente a las enfermedades, rechazos de trasplantes y trastornos autoinmunitarios                         |
| AIMs <sup>c</sup>                                  | 2595                           | Marcadores informativos de ascendencia   | Genes KIR <sup>6</sup>                                     | 80                             | Trastornos autoinmunitarios y defensa frente a las enfermedades  |
| APOE <sup>6</sup>                                  | 16                             | Enfermedades cardiovasculares, enfermedad de Alzheimer y funciones intelectuales                   | SNP de neandertal <sup>16</sup>                            | 1651                           | Ascendencia neandertal y migración de las poblaciones humanas  |
| Variantes de ClinVar <sup>1</sup>                  | 50 223                         | Relaciones entre variación, fenotipos y salud humana   | Catálogo GWAS del NHGRI-EBI <sup>17</sup>                  | 22 103                         | Marcadores del GWAS publicado  |
| ClinVar patógeno                                   | 19 432                         |  | Cobertura genética de cribado de portadores/recién nacidos | 26 303                         | Genes asociados a enfermedades infantiles incluidas en TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panel <sup>7</sup> |
| ClinVar probablemente patógeno                     | 7684                           |  | Enfermedades del NHGRI                                     | 19 492                         | Marcadores relacionados con diversas enfermedades de estudios publicados   |
| ClinVar benigno                                    | 13 134                         |  | PharmGKB <sup>2,17</sup>                                   | 4287                           | Variación genética humana asociada a respuestas a fármacos   |
| ClinVar probablemente benigno                      | 6516                           |  | UTR 3' de RefSeq <sup>5</sup>                              | 16 350                         | Regiones 3' no traducidas  |
| Genes COSMIC <sup>9</sup>                          | 323 620                        | Mutaciones somáticas del cáncer  | UTR 5' de RefSeq   | 7450                           | Regiones 5' no traducidas  |
| CPIC <sup>10</sup> todos                           | 250                            | Variantes con posibles pautas para optimizar la terapia farmacológica                              | Todas las UTR de RefSeq                                    | 23 073                         | Regiones no traducidas   |
| CPIC-A/B   | 140                            |  | RefSeq   | 362 588                        | Todos los genes conocidos  |
| CPIC-B   | 17                             |  | RefSeq +/- 10 kb   | 427 037                        | Regiones de regulación   |
| CPIC-C   | 14                             |  | Promotores de RefSeq                                       | 17 248                         | 2 kb secuencia arriba para abarcar las regiones promotoras   |
| CPIC-C/D   | 109                            |  | Regiones de corte y empalme de RefSeq                      | 2696                           | Variantes en las ubicaciones de corte y empalme  |
| CPIC-D   | 76                             |  |  |                                |  |

a. El contenido procede del manifiesto del consorcio.  
 b. El número de marcadores de cada categoría puede cambiar.  
 c. Según cálculos internos.  
 d. El MHC ampliado es una región de 8 Mb.

Abreviaturas: ACMG: American College of Medical Genetics; AIM: marcador informativo de ascendencia (ancestry-informative marker); APOE: apolipoproteína E; COSMIC: catálogo de mutaciones somáticas en el cáncer (catalog of somatic mutations in cancer); CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI: European Bioinformatics Institute; eQTL: locus de rasgos cuantitativos de expresión (expression quantitative trait loci); gnomAD: Genome Aggregation Database; GO CVS: anotación ontológica de genes del sistema cardiovascular (gene ontology annotation of the cardiovascular system); GWAS: estudio de asociación del genoma completo (genome-wide association study); HLA: antígeno leucocitario humano (human leukocyte antigen); KIR: receptor inmunoglobulinoide de linfocitos citolíticos (killer cell immunoglobulin-like receptor); MHC: complejo principal de histocompatibilidad (major histocompatibility complex); NHGRI: National Human Genome Research Institute; PharmGKB: Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq: base de datos de secuencias de referencia del NCBI; UTR: región no traducida (untranslated region); WES: secuenciación del exoma completo (whole-exome sequencing).

## Aplicaciones generales de investigación clínica

El contenido de investigación clínica de Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip se diseñó en colaboración con expertos médicos en genómica. Para ello se emplearon varias bases de datos de anotación<sup>1-4</sup> con el objetivo de crear un panel informativo y rentable para aplicaciones de investigación clínica (figura 2 y tabla 3).

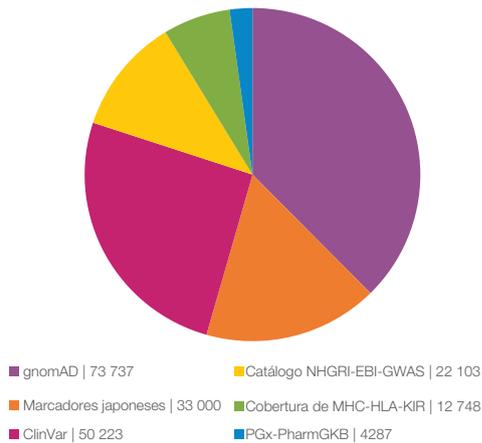


Figura 2: Contenido de investigación clínica: el contenido se ha seleccionado a partir de bases de datos que cuentan con el reconocimiento de la comunidad científica y se ha creado un array muy informativo para aplicaciones de investigación clínica. Los recuentos de variantes pueden cambiar.

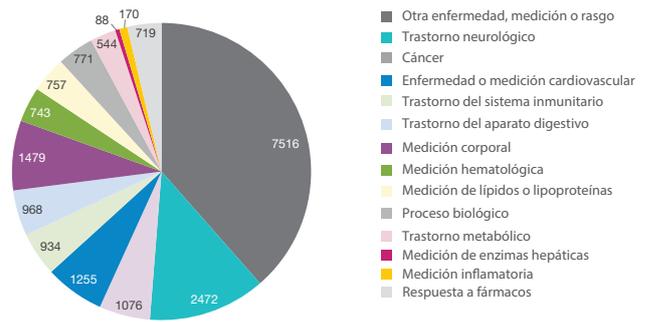


Figura 4: Categorías patológicas del NHGRI: el contenido de investigación clínica del array incluye más de 12 000 marcadores de una gran variedad de categorías patológicas tomadas de la base de datos del NHGRI. Los recuentos de variantes proceden del manifiesto del consorcio y pueden cambiar.

## Cobertura de una amplia gama de categorías patológicas

El contenido de investigación clínica de Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip incluye más de 18 000 variantes con asociaciones clínicas establecidas tomadas de la base de datos ClinVar,<sup>1</sup> y permite validar asociaciones patológicas, perfiles de riesgo, investigación para cribado preventivo y estudios de farmacogenómica. La selección de variantes incluye una serie de clasificaciones patológicas basadas en las anotaciones de ClinVar y el American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (figura 3A).<sup>8</sup> Existen más de 7000 asociaciones con enfermedades y rasgos de la base de datos ClinVar (figura 3B) y más de 12 000 variantes seleccionadas del catálogo GWAS del NHGRI-EBI<sup>3</sup> (figura 4), que representan una amplia gama de fenotipos y clasificaciones de enfermedades.

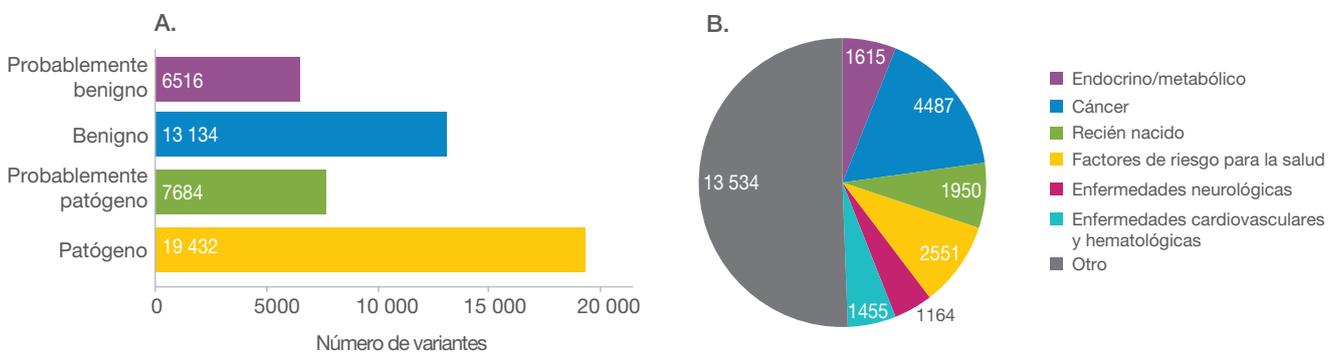


Figura 3: Cobertura amplia de categorías patológicas: (A) variantes ordenadas por rango de clasificaciones patológicas conforme a las notas del ACMG en ClinVar. (B) El contenido de investigación clínica de Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 cuenta con más de 7000 asociaciones de rasgos y enfermedad basadas en categorías dentro de la base de datos ClinVar. Los recuentos de variantes pueden cambiar.

## Marcadores de CC para la identificación, el seguimiento y la estratificación de muestras

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip contiene marcadores de CC y de gran valor para estudios a gran escala, lo cual permite identificar y estratificar las muestras, así como llevar un seguimiento de ellas y determinar la ascendencia (figura 5).

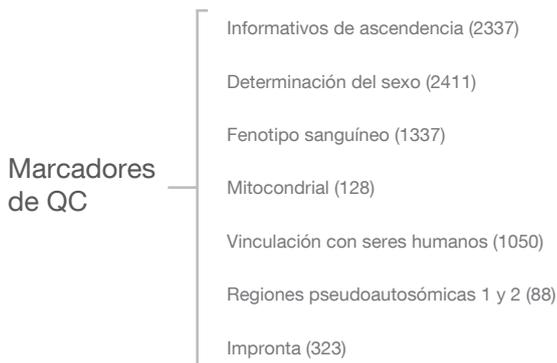


Figura 5: Marcadores de CC: las variantes de CC en el array hacen posibles distintas formas de llevar un seguimiento de las muestras, por ejemplo, por determinación del sexo, por ascendencia continental, por identificación humana y otras. Los datos proceden del manifiesto del consorcio.

## Opciones de contenido flexibles

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip está disponible como un panel de contenido prediseñado o se puede personalizar de forma que incorpore hasta 50 000 tipos de bolas personalizadas (tabla 4). Se puede utilizar la herramienta de diseño de ensayos para microarrays [DesignStudio™](#) para diseñar objetivos, como SNP, variantes en el número de copias (CNV, copy number variants) e indels.

Tabla 4: Opciones de contenido flexibles

| Contenido compatible                     | N.º de marcadores | Descripción  |
|--|-------------------|--|
| Contenido personalizado                  | ≤50 000           | Diseño personalizado de prácticamente todos los objetivos (p. ej., SNP, CNV, indel) con la herramienta de diseño de ensayos para microarrays DesignStudio  |
| Panel de carga inmediata multipatológico | ~50 000           | Contenido de asignación detallada, obtenido de la secuenciación del exoma y el metanálisis de los consensos específicos de fenotipos centrados en los rasgos siguientes: psiquiátricos, neurológicos, oncológicos, cardiometabólicos, autoinmunitarios y antropométricos |

## Resumen

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip ofrece una solución rentable para estudios genéticos a escala poblacional, el cribado de variantes y la investigación médica de precisión centrada en la población japonesa. Este array se basa en el éxito de Infinium Global Screening Array e Infinium Asian Screening Array de uso generalizado. Con iScan System, Infinium HTS Assay y el software de análisis integrado, este BeadChip de gran densidad de 24 muestras proporciona contenido optimizado para una amplia gama de aplicaciones de investigación clínica.

## Más información

### [Soluciones de microarrays de Illumina](#)

Los laboratorios interesados en una mayor productividad de procesamiento pueden ponerse en contacto con el comercial local para obtener información sobre las configuraciones del kit de productividad ultraelevada de Infinium HTS.

## Datos para realizar pedidos

| Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit               | N.º de catálogo |
|--|-----------------|
| 48 muestras  | 20040743        |
| 288 muestras   | 20040744        |
| 1152 samples   | 20040745        |
| Infinium Japanese Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit <sup>a</sup> | N.º de catálogo |
| 48 muestras  | 20040746        |
| 288 muestras   | 20040747        |
| 1152 samples   | 20040748        |

a. Admite contenido personalizado.

## Bibliografía

1. NCBI. ClinVar Database website. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](https://ncbi.nlm.nih.gov/clinvar). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
2. PharmGKB. The Pharmacogenomics Knowledgebase. [pharmgkb.org](https://pharmgkb.org). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
3. NIH. National Human Genome Research Institute. [genome.gov/](https://genome.gov/). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
4. gnomAD Genome Aggregation Database. [gnomad.broadinstitute.org/](https://gnomad.broadinstitute.org/). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
5. NCBI. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. [ncbi.nlm.nih.gov/refseq](https://ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2020.
6. University of California, Santa Cruz Genomics Institute. UCSC Genome Browser. [genome.ucsc.edu](https://genome.ucsc.edu). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
7. NCBI. Genome Reference Consortium. Version GRCh37. [ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](https://ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2020.
8. NCBI. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/](https://ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
9. Wellcome Sanger Institute. COSMIC catalog of somatic mutations in cancer. [cancer.sanger.ac.uk/cosmic](https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
10. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). [cpicpgx.org](https://cpicpgx.org). Fecha de consulta: 20 de agosto de 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/](https://projects.ensembl.org/neandertal/). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.
17. PharmGKB. Clinical Annotation Levels of Evidence. [pharmgkb.org/page/clinAnnLevels](https://pharmgkb.org/page/clinAnnLevels). Fecha de consulta: 20 de agosto de 2020.



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

© 2024 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](https://www.illumina.com/company/legal.html).  
 M-GL-03247 ESP v1.0