

Infinium^{MC} Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip

Une puce à ADN puissante,
rentable et de haute qualité
pour les études génétiques
des populations japonaises

- Offre du contenu sélectionné par des experts, y compris environ 100 000 marqueurs propres aux Japonais et la possibilité d'ajouter du contenu personnalisé
- Permet le génotypage des variants de recherche clinique aux fins d'une vaste gamme d'applications, dont les études sur les maladies complexes, la recherche en pharmacogénomique et bien d'autres applications
- Maintient la même qualité de données que les puces à ADN de génotypage d'Illumina avec des taux d'appel supérieurs à 99 % et une reproductibilité supérieure à 99,9 %



Introduction

La puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip fournit une solution évolutive pour le dépistage de variants et effectuer des recherches en médecine de précision sur des populations japonaises ([tableau 1](#)). Conçue sur la plateforme de dépistage à débit élevé (HTS, High-throughput Screening) Infinium, elle permet l'analyse rapide de grands ensembles d'échantillons, réduisant ainsi le coût global par échantillon. Conçue en collaboration avec un consortium japonais, elle exploite le contenu de la puce Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip et les tags de polymorphismes mononucléotidiques (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) basés sur les données du séquençage du génome entier (WGS, Whole-genome Sequencing) des Japonais. Associée au iScan[™] System, au logiciel d'analyse intégré et au test HTS Infinium, cette puce BeadChip haute densité de 24 échantillons ([figure 1](#)) fournit un contenu optimisé avec la même qualité élevée de données reproductibles que les puces à ADN de génotypage d'Illumina fournissent depuis plus de deux décennies. La puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip renforcera les études de recherche translationnelles et de biobanques dans la population japonaise.

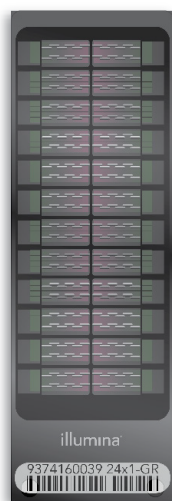


Figure 1 : Puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip : conçue sur la plateforme de confiance HTS Infinium à 24 échantillons.

Contenu japonais optimisé provenant d'études de WGS

La puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip contient des tags SNP très informatifs dans les populations japonaises ([tableau 2](#)), y compris > 490 000 marqueurs de chaîne principale pangénomique de la puce Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip et environ 100 000 marqueurs propres aux Japonais donnés par des chercheurs experts en maladies humaines et fournisseurs de

services génomiques au Japon. Cette puce BeadChip est la seule à disposer d'un contenu de recherche clinique d'environ 33 000 marqueurs régionaux provenant de membres de divers consortium du Japon. La puce à ADN combine des variants sélectionnés pour la recherche clinique et des marqueurs du contrôle de la qualité (CQ) pour une vaste gamme d'applications en recherche clinique et en dépistage de variants. Ces applications comprennent les études sur l'association de maladies et le profilage des risques, la recherche pharmacogénomique, la caractérisation des maladies, du mode de vie et du bien-être ainsi que la découverte de marqueurs dans la recherche sur les maladies complexes¹⁻⁴.

Tableau 1 : Renseignements sur le produit^a

Caractéristique	Description
Espèce	Être humain
Nombre total de marqueurs ^b	736 847
Capacité pour les types de billes personnalisés	50 000
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	24
Exigence d'entrée	200 ng d'ADN génomique
Chimie de test	HTS Infinium
Instrument	iScan System
Débit maximal d'échantillons ^a	~ 2 304 échantillons/semaine
Durée de balayage par échantillon	2,5 minutes

a. Les valeurs, durées de balayage et débits maximaux approximatifs peuvent varier selon le laboratoire et la configuration du système.

b. Nombre total de marqueurs calculé à partir du manifeste du consortium.

Tableau 2 : Renseignements relatifs aux marqueurs

Catégories de marqueurs ^a	Nbre de marqueurs
Marqueurs exoniques ^b	73 737
Marqueurs de non-sens ^c	5 608
Marqueurs de faux sens ^c	50 775
Marqueurs de synonymes ^c	11 636
Marqueurs de mitochondries ^c	1 262
Indels ^d	9 286
Chromosomes sexuels ^c	X Y PAR/Homologue
	27 445 6 869 721

a. Le nombre de marqueurs est calculé à partir du manifeste du consortium.

b. RefSeq : NCBI Reference Sequence Database. Consulté le 30 août 2020⁵.

c. Par rapport au système UCSC Genome Browser. Consulté le 30 août 2020⁶.

d. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. Consulté le 30 août 2020⁷.

Abréviations : indel, insertion/suppression; PAR, pseudoautosomal region (région pseudo-autosomique).

Tableau 3 : Contenu à valeur élevée

Contenu ^a	Nbre de marqueurs ^b	Application de recherche/ remarque	Contenu ^a	Nbre de marqueurs ^b	Application de recherche/ remarque
ACMG ⁸ 59, couverture des gènes de 2016	15 156	Variants ayant une importance clinique connue, identifiés à partir d'échantillons cliniques de WGS et WES	GO ¹¹ , gènes CVS	106 209	Maladies cardiovasculaires
ACMG 59, toutes les annotations	13 115		Base de données de variants génomiques ¹²	573 087	Variation génomique structurale
ACMG 59, pathogènes	5 903		eQTL ¹³	3 982	Locus génomiques régulant le niveau d'expression de l'ARNm
ACMG 59, probablement pathogènes	1 953		SNP d'empreinte ¹⁴	378	Identification humaine
ACMG 59, bénins	580		Exome gnomAD ⁴	73 737	Les résultats de WGS et de WES proviennent de personnes sans lien de parenté et de différentes études
ACMG 59, probablement bénins	888		Gènes HLA ¹⁵	1 103	Défense contre la maladie, rejet de transplantation et affections auto-immunes
ACMG 59, VUS	2 272		CMH étendu ^{15,d}	12 668	Défense contre la maladie, rejet de transplantation et affections auto-immunes
AIM ^c	2 595	Marqueurs d'identification ancestrale	Gènes KIR ⁶	80	Affections auto-immunes et défense contre la maladie
APOE ⁶	16	Maladie cardiovasculaire, maladie d'Alzheimer et cognition	SNP néandertaliens ¹⁶	1 651	Ascendance néandertalienne et migration des populations humaines
ClinVar ¹ , variants	50 223	Relations entre les variations, les phénotypes et la santé humaine	Catalogue NHGRI-EBI GWAS ¹⁷	22 103	Marqueurs provenant d'études d'association pangénomique (GWAS) publiées
ClinVar, pathogènes	19 432		Couverture du dépistage génétique du nouveau-né/porteur	26 303	Gènes associés aux maladies infantiles comprises dans TruSight [®] Inherited Disease Sequencing Panel ⁷
ClinVar, probablement pathogènes	7 684		Maladies du NHGRI	19 492	Marqueurs liés à diverses maladies d'études publiées
ClinVar, bénins	13 134		PharmGKB ^{2,17}	4 287	Variation génétique humaine associée à la réaction aux médicaments
ClinVar, probablement bénins	6 516		RefSeq ⁵ , UTR 3'	16 350	Régions non traduites 3'
COSMIC ⁹ , gènes	323 620	Mutations somatiques du cancer	RefSeq, UTR 5'	7 450	Régions non traduites 5'
CPIC ¹⁰ , tous	250	Variants pouvant indiquer des lignes directrices pour optimiser la pharmacothérapie	RefSeq, tous les UTR	23 073	Régions non traduites
CPIC-A/B	140		RefSeq	362 588	Tous les gènes connus
CPIC-B	17		RefSeq, +/- 10 kb	427 037	Régions régulatrices
CPIC-C	14		RefSeq, promoteurs	17 248	2 kb en amont pour inclure les régions du promoteur
CPIC-C/D	109		RefSeq, régions d'épissage	2 696	Variants aux sites d'épissage
CPIC-D	76				

- a. Le contenu est dérivé du manifeste du consortium.
b. Le nombre de marqueurs de chaque catégorie peut varier.
c. Basé sur des calculs internes.
d. Le CMH étendu est une région de 8 Mb.

Abréviations : ACMG : American College of Medical Genetics; AIM : Ancestry-informative Marker (marqueur d'identification ancestrale); APOE : apolipoprotéine E; COSMIC : Catalog of Somatic Mutations in Cancer (catalogue des mutations somatiques intervenant dans un cancer); CPIC : Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI : European Bioinformatics Institute; eQTL : Expression Quantitative Trait Loci (locus de caractères quantitatifs d'expression); gnomAD : Genome Aggregation Database; GO CVS : annotation du système cardiovasculaire de la Gene Ontology; GWAS : Genome-wide Association Study (étude d'association pangénomique); HLA : Human Leukocyte Antigen (antigène leucocytaire humain); KIR : Killer cell Immunoglobulin-like Receptor (récepteur de type immunoglobuline de cellules tueuses); CMH : complexe majeur d'histocompatibilité; NHGRI : National Human Genome Research Institute; PharmGKB : Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq : base de données de séquences de référence du NCBI; UTR : Untranslated Region (région non traduite); WES : Whole-exome Sequencing (séquençage de l'exome entier).

Vastes applications en recherche clinique

Le contenu de recherche clinique de la puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip a été conçu grâce à la collaboration d'experts en médecine génomique et au moyen de multiples bases de données d'annotations¹⁻⁴ pour créer un panel rentable et informatif aux fins d'applications en recherche clinique (figure 2 et tableau 3).

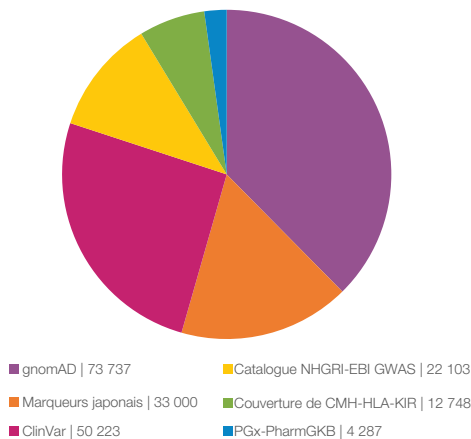


Figure 2 : Contenu de recherche clinique : le contenu a été sélectionné par des experts dans des bases de données reconnues scientifiquement pour créer une puce à ADN hautement informative aux fins d'applications en recherche clinique. Le nombre de variants est sujet à modifications.

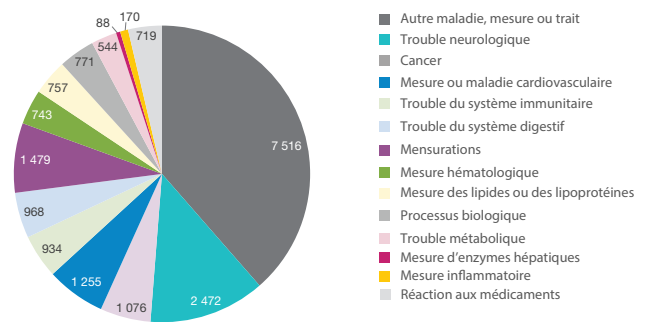


Figure 4 : Catégories de maladies du NHGRI : le contenu de recherche clinique de la puce à ADN comprend plus de 12 000 marqueurs répartis dans une vaste gamme de catégories de maladies fondées sur la base de données du NHGRI. Le nombre de variants est dérivé du manifeste du consortium et il pourrait être sujet à modifications.

Vaste gamme de catégories de maladies couvertes

Avec plus de 18 000 variants et leurs associations cliniques établies, fondées sur la base de données ClinVar¹, le contenu de recherche clinique sur la puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip permet de valider des associations de maladies, de profiler le risque ainsi que d'effectuer des recherches sur le dépistage préventif et des études pharmacogénomiques. La sélection des variants comprend une gamme de classifications des pathologies fondées sur les annotations ClinVar et American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (figure 3A)⁸. Il y a plus de 7 000 associations de traits et de maladies de la base de données ClinVar (figure 3B) et plus de 12 000 variants choisis du catalogue de l'étude d'association pangénomique (GWAS, Genome-wide Association Study) du National Human Genome Research Institute et European Bioinformatics Institute (NHGRI-EBI)³ (figure 4), ce qui représente une vaste gamme de classifications de maladies et de phénotypes.

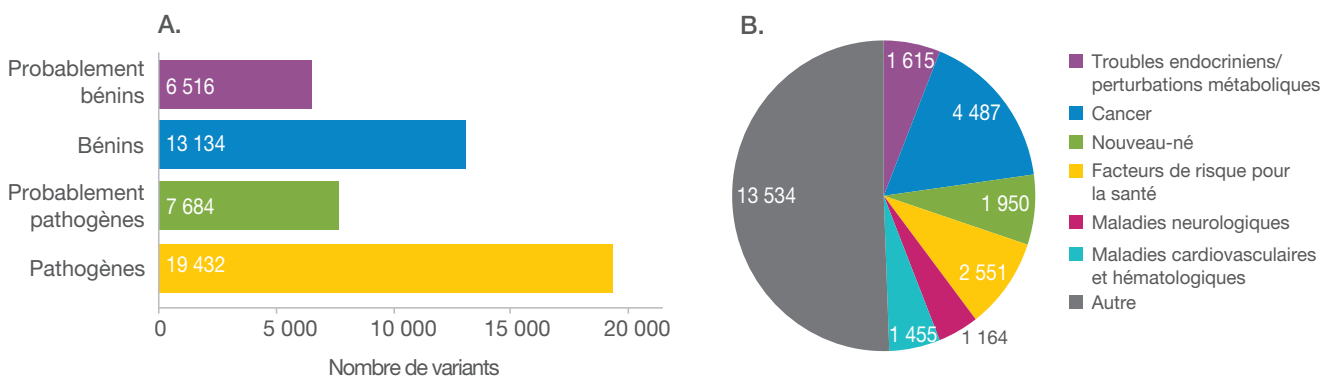


Figure 3 : Vaste couverture des catégories de maladies : (A) les variants sont classés par gamme de classifications pathologiques en fonction des annotations de la base de données ClinVar de l'ACMG. (B) Le contenu de recherche clinique Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 offre > 7 000 associations et traits de maladie selon les catégories dans la base de données ClinVar. Le nombre de variants est sujet à modifications.

Marqueurs du CQ pour l'identification, le suivi et la stratification des échantillons

La puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip comprend des marqueurs de CQ et de haute valeur pour les études à grande échelle, ce qui permet l'identification, le suivi, la détermination de l'ascendance et la stratification des échantillons (figure 5).

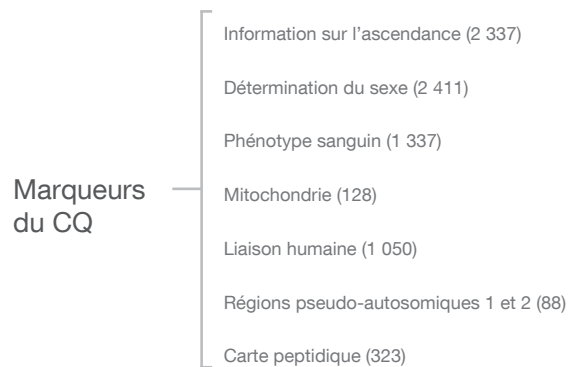


Figure 5 : Marqueurs du CQ : les variants du CQ sur la puce à ADN permettent d'effectuer différentes fonctions de suivi des échantillons, notamment la détermination du sexe, l'ascendance continentale, l'identification humaine, et bien plus encore. Les données sont dérivées du manifeste du consortium.

Options adaptables de contenu

La puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip est disponible en tant que panel de contenu préconçu ou peut être adaptée pour comprendre jusqu'à 50 000 types de billes personnalisés (tableau 4). L'outil DesignStudio[™] Microarray Assay Designer peut être utilisé pour concevoir des cibles telles que des SNP, des variants du nombre de copies (VNC) et des indels.

Tableau 4 : Options adaptables de contenu

Contenu compatible	Nbre de marqueurs	Description
Contenu personnalisé	≤ 50 000	Conception sur mesure de pratiquement toute cible (p. ex., SNP, VNC, indel) au moyen de l'instrument DesignStudio Microarray Assay Designer
Panel Multi-Disease Drop-In	~ 50 000	Contenu de cartographie fine dérivé du séquençage de l'exome et de la méta-analyse des consortiums propres au phénotype axés sur les traits suivants : psychiatriques, neurologiques, cardiométabolique, auto-immuns, anthropométriques et du cancer

Résumé

La puce Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip constitue une solution rentable pour effectuer des études génétiques à l'échelle de la population, le dépistage de variants et la recherche en médecine de précision ciblant les populations japonaises. La puce se fonde sur le succès de deux puces largement adoptées, la puce Infinium Global Screening Array et la puce Infinium Asian Screening Array. Au moyen d'iScan System, du test HTS Infinium et du logiciel d'analyse intégré, la puce BeadChip de haute densité de 24 échantillons fournit un contenu optimisé pour une vaste gamme d'applications en recherche clinique.

En savoir plus

Solutions de puces à ADN d'Illumina

Les laboratoires intéressés par un débit de traitement plus élevé peuvent communiquer avec le gestionnaire de compte de leur région pour obtenir des renseignements sur les configurations de la trousse Infinium HTS Extra High-throughput Kit.

Renseignements relatifs à la commande

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit	N° de référence
48 échantillons	20040743
288 échantillons	20040744
1 152 échantillons	20040745
Infinium Japanese Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit ^a	N° de référence
48 échantillons	20040746
288 échantillons	20040747
1 152 échantillons	20040748
a. Prend en charge du contenu personnalisé.	

Références

1. NCBI. Site Web de la base de données ClinVar. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Consulté le 20 août 2020.
2. PharmGKB. The Pharmacogenomics Knowledgebase. pharmgkb.org. Consulté le 20 août 2020.
3. NIH. National Human Genome Research Institute. genome.gov/. Consulté le 20 août 2020.
4. gnomAD Genome Aggregation Database. gnomad.broadinstitute.org/. Consulté le 20 août 2020.
5. NCBI. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consulté le 20 mai 2020.
6. University of California, Santa Cruz Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Consulté le 20 août 2020.
7. NCBI. Genome Reference Consortium. Version GRCh37. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consulté le 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/. Consulté le 20 août 2020.
9. Wellcome Sanger Institute. COSMIC catalog of somatic mutations in cancer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Consulté le 20 août 2020.
10. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Consulté le 20 août 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/. Consulté le 20 août 2020.
17. PharmGKB. Clinical Annotation Levels of Evidence. pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Consulté le 20 août 2020.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03247 FRA v1.0