

# Infinium<sup>TM</sup> Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip

Un array efficace, di alta qualità ed economicamente efficiente per studi genetici sulle popolazioni giapponesi

- Offre un contenuto selezionato da esperti, inclusi circa 100.000 marker specifici per le popolazioni giapponesi con la possibilità di aggiungere contenuto personalizzato
- Consente la genotipizzazione delle varianti per la ricerca clinica per un'ampia gamma di applicazioni, inclusi gli studi su patologie complesse, la ricerca farmacogenomica e molto altro
- Garantisce la stessa qualità dei dati degli array di genotipizzazione Illumina con percentuale di identificazione superiore al 99% e di riproducibilità superiore al 99,9%

**illumina**<sup>®</sup>

## Introduzione

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip fornisce una soluzione scalabile per lo screening delle varianti e la ricerca di medicina di precisione nelle popolazioni giapponesi (Tabella 1). Basato sulla piattaforma Infinium per lo screening a elevata processività (HTS, high-throughput screening), consente di analizzare rapidamente set di campioni di grandi dimensioni, riducendo i costi complessivi per campione. Progettato in collaborazione con il consorzio giapponese, sfrutta il contenuto di Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip e il tagging di polimorfismi di singoli nucleotidi (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) in base ai dati giapponesi del sequenziamento dell'intero genoma (WGS, Whole-Genome Sequencing). Insieme a iScan™ System, il software di analisi integrato e il saggio HTS Infinium, BeadChip a 24 campioni e a elevata densità (Figura 1) fornisce contenuti ottimizzati con dati riproducibili con la stessa qualità elevata offerta per più di vent'anni dagli array di genotipizzazione Illumina. Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip alimenterà le biobanche in continua crescita e gli studi di ricerca traslazionali nella popolazione giapponese.

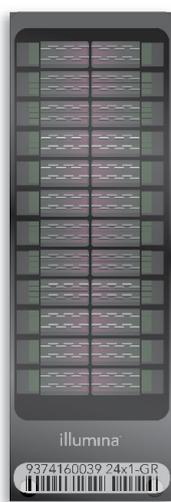


Figura 1: Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip. Progettato sulla piattaforma affidabile di Infinium HTS nel formato a 24 campioni.

## Contenuto giapponese ottimizzato da studi WGS

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip contiene tag SNP altamente informativi nelle popolazioni giapponesi (Tabella 2), inclusi più di 490.000 marker della struttura portante (backbone) dell'intero genoma da Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip e circa 100.000 marker specifici per le popolazioni giapponesi forniti da ricercatori esperti nel campo delle patologie umane e da fornitori di servizi di genomica in Giappone.

Esclusivamente con questo BeadChip, viene fornito il contenuto della ricerca clinica che contiene circa 33.000 marker forniti da membri di diversi consorzi giapponesi. L'array unisce varianti selezionate per la ricerca clinica e marker di controllo qualità (QC, Quality Control) per un'ampia gamma di applicazioni di ricerca clinica e screening di varianti. Queste applicazioni includono associazione alla patologia e studio del profilo di rischio, ricerca farmacogenomica, caratterizzazione della patologia, caratterizzazione dello stile di vita e della salute e scoperta di marker nella ricerca di patologie complesse.<sup>1-4</sup>

Tabella 1: informazioni sul prodotto<sup>a</sup>

Caratteristica	Descrizione
Specie	Umana
Numero totale di marker <sup>b</sup>	736.847
Capacità per tipi di microsferi personalizzati	50.000
Numero di campioni per BeadChip	24
Requisito di input	200 ng di DNA genomico
Chimica del saggio	Infinium HTS
Strumento	iScan System
Massima processività di campioni <sup>a</sup>	Circa 2.304 campioni/settimana
Durata scansione per campione	2,5 minuti

a. I valori approssimativi, la durata delle scansioni e la processività massima possono variare in base alle configurazioni del laboratorio e del sistema.  
b. Numero totale di marker calcolati dal file manifest del consorzio.

Tabella 2: informazioni sui marker

Categorie di marker <sup>a</sup>	N. marker		
Marker esonici <sup>b</sup>	73.737		
Marker non senso <sup>c</sup>	5.608		
Marker missenso <sup>c</sup>	50.775		
Marker sinonimi <sup>c</sup>	11.636		
Marker mitocondriali <sup>c</sup>	1.262		
Indel <sup>d</sup>	9.286		
Cromosomi sessuali <sup>c</sup>	X	Y	PAR/Omologhi
	27.445	6.869	721

a. Numero di marker calcolati dal file manifest del consorzio.

b. RefSeq: Database delle sequenze di riferimento NCBI. Consultato il 30 agosto 2020.<sup>5</sup>

c. Confrontato con UCSC Genome Browser. Consultato il 30 agosto 2020.<sup>6</sup>

d. Consorzio di riferimento del genoma NCBI, versione GRCh37. Consultato il 30 agosto 2020.<sup>7</sup>

Abbreviazioni: Indel, inserzione/delezione; PAR, regione pseudoautosomica.

Tabella 3: contenuto di alto valore

Contenuto <sup>a</sup>	N. marker <sup>b</sup>	Applicazione di ricerca/Nota	Contenuto <sup>a</sup>	N. marker <sup>b</sup>	Applicazione di ricerca/Nota
ACMG <sup>8</sup> 59, copertura gene 2016	15.156	Varianti con rilevanza clinica nota identificate dai campioni clinici WGS e WES	Geni CVS GO <sup>11</sup>	106.209	Condizioni cardiovascolari
ACMG 59, tutte le annotazioni	13.115		Database delle varianti genomiche <sup>12</sup>	573.087	Variazione genomica strutturale
ACMG 59, patogena	5.903		eQTL <sup>13</sup>	3.982	Loci genomici che regolano i livelli di espressione dell'mRNA
ACMG 59, probabilmente patogena	1.953		SNP impronta (fingerprinting) <sup>14</sup>	378	Identificazione umana
ACMG 59, benigna	580		Esoma gnomAD <sup>4</sup>	73.737	Risultati WES e WGS da individui non imparentati ottenuti da diversi studi
ACMG 59, probabilmente benigna	888		Geni HLA <sup>15</sup>	1.103	Difesa dalla patologia, rigetto di trapianto e malattie autoimmuni
ACMG 59, VUS	2.272		MHC esteso <sup>15,d</sup>	12.668	Difesa dalla patologia, rigetto di trapianto e malattie autoimmuni
AIM <sup>5</sup>	2.595	Marker informativi ancestrali	Geni KIR <sup>6</sup>	80	Malattie autoimmuni e difesa dalla malattia
APOE <sup>6</sup>	16	Malattia cardiovascolare, malattia di Alzheimer e cognizione	SNP Neanderthal <sup>16</sup>	1.651	Origine Neanderthal e migrazione della popolazione umana
Varianti ClinVar <sup>1</sup>	50.223	Relazioni tra variazione, fenotipi e salute umana	Catalogo GWAS NHGRI-EBI <sup>17</sup>	22.103	Marker da studi GWAS pubblicati
ClinVar, patogena	19.432		Copertura dei geni per lo screening neonatale/del portatore	26.303	Geni associati a patologie infantili inclusi in TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panel <sup>7</sup>
ClinVar, probabilmente patogena	7.684		Malattie NHGRI	19.492	Marker relativi alle diverse patologie da studi pubblicati
ClinVar, benigna	13.134		PharmGKB <sup>2,17</sup>	4.287	Variazione genetica umana associata alle risposte ai farmaci
ClinVar, probabilmente benigna	6.516		RefSeq <sup>5</sup> , UTR 3'	16.350	Regioni non tradotte 3d
Geni COSMIC <sup>9</sup>	323.620	Mutazioni somatiche nel cancro	RefSeq, UTR 5'	7.450	Regioni non tradotte 5'
Tutti CPIC <sup>10</sup>	250	Varianti con linee guida potenziali per l'ottimizzazione della terapia farmacologica	RefSeq, tutte le UTR	23.073	Regioni non tradotte
CPIC-A/B	140		RefSeq	362.588	Tutti i geni noti
CPIC-B	17		RefSeq, +/-10 kb	427.037	Regioni regolatorie
CPIC-C	14		Promotori RefSeq	17.248	2 kb a monte per includere le regioni del promotore
C/D CPIC	109		Regioni di splicing RefSeq	2.696	Varianti presso i siti di splicing
CPIC-D	76				

- a. Il contenuto è derivato dal file manifest del consorzio.
- b. Il numero di marker per ciascuna categoria potrebbe essere soggetto a modifiche.
- c. Basato su calcoli interni.
- d. MHC esteso rappresenta una regione di otto Mb.

Abbreviazioni: ACMG, American College of Medical Genetics; AIM, marker informativo di origine; APOE, apolipoproteina E; COSMIC, catalogo delle mutazioni somatiche nel cancro; CPIC, Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI, European Bioinformatics Institute; eQTL, espressione quantitativa dei loci dei tratti; gnomAD, Genome Aggregation Database; GO CVS, annotazione dell'ontologia genica del sistema cardiovascolare; GWAS, studio di associazione sull'intero genoma; HLA, antigene leucocitario umano; KIR, recettore immunoglobulinico delle cellule killer; MHC, complesso maggiore di istocompatibilità; NHGRI, National Human Genome Research Institute; PharmGKB, Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq, Database delle sequenze di riferimento NCBI; UTR: regione non tradotta, WES: sequenziamento dell'intero esoma.

## Ampie applicazioni di ricerca clinica

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip dispone di contenuto per la ricerca clinica progettato attraverso la collaborazione di esperti in genomica medica e utilizzando diversi database di annotazioni<sup>1-4</sup> per creare un pannello informativo economicamente efficiente per applicazioni di ricerca clinica (Figura 2 e Tabella 3).

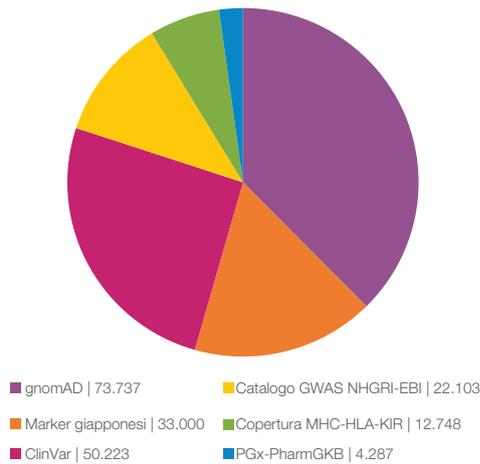


Figura 2: contenuto per la ricerca clinica. Il contenuto è stato minuziosamente selezionato da database scientificamente riconosciuti per creare un array altamente informativo per le applicazioni di ricerca clinica. Il numero di varianti potrebbe essere soggetto a modifica.

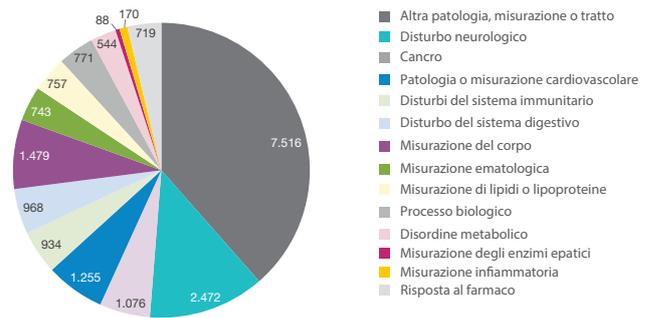


Figura 4: categorie di malattie NHGRI. Il contenuto per la ricerca clinica sull'array offre più di 12.000 marker su un'ampia gamma di categorie di patologia in base al database NHGRI. I conteggi delle varianti derivano dal file manifest del consorzio e possono essere soggetti a modifiche.

## Ampia gamma di categorie di patologie coperte

Includendo più di 18.000 varianti con associazioni cliniche riconosciute e basate sul database ClinVar,<sup>1</sup> il contenuto di Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip per la ricerca clinica consente la convalida di associazioni a patologie, profilo di rischio, ricerca di screening preventivo e studi di farmacogenomica. La selezione delle varianti include una gamma di classificazioni patologiche basate sulle annotazioni del ClinVar American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (Figura 3A).<sup>8</sup> Il database ClinVar contiene più di 7.000 associazioni a patologie e tratti (Figura 3B) e il catalogo GWAS NHGRI-EBI contiene più di 12.000 varianti selezionate<sup>3</sup> (Figura 4), che rappresentano un'ampia gamma di fenotipi e classificazioni delle patologie.

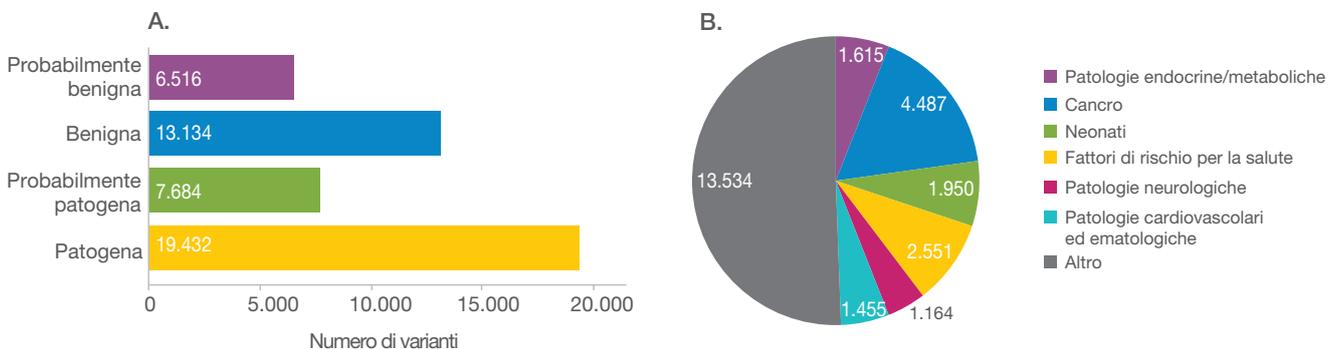


Figura 3: ampia copertura delle categorie di patologie. (A) Varianti elencate in base alle classificazioni patologiche secondo le annotazioni ClinVar dell'ACMG. (B) Il contenuto di Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 per la ricerca clinica include più di 7.000 tratti e associazioni alla patologia in base alle categorie contenute nel database ClinVar. Il numero di varianti potrebbe essere soggetto a modifica.

## Marker QC per l'identificazione, il monitoraggio e la stratificazione dei campioni

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip include marker QC e di valore elevato per gli studi su larga scala e consente l'identificazione, il monitoraggio, la determinazione ancestrale e la stratificazione dei campioni (Figura 5).

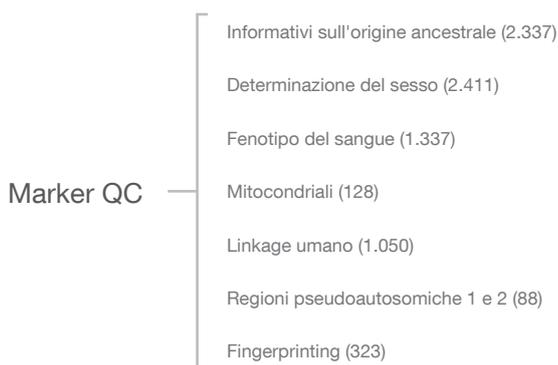


Figura 5: marker QC. Le varianti QC presenti sull'array consentono diverse funzionalità per il monitoraggio dei campioni, come determinazione del sesso, origine ancestrale continentale, identificazione umana e molto altro. I dati sono derivati dal file manifest del consorzio.

## Opzioni di contenuto flessibili

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip è disponibile come pannello di contenuto preprogettato oppure può essere personalizzato per incorporare fino a 50.000 tipi di microsferi personalizzate (Tabella 4). DesignStudio™ Microarray Assay Designer può essere utilizzato per progettare target come SNP, varianti del numero di copie (CNV, Copy Number Variant) e indel.

Tabella 4: opzioni di contenuto flessibili

Contenuto compatibile	N. marker	Descrizione
Contenuto personalizzato	≤50.000	Progettazione personalizzata di praticamente qualsiasi target (ad es. SNP, CNV, Indel) utilizzando DesignStudio Microarray Assay Designer
Pannello di facile implementazione per più patologie	Circa 50.000	Contenuto attentamente mappato derivato dal sequenziamento dell'esoma e dalla meta-analisi di consorzi specifica per i fenotipi e incentrato sui seguenti tratti: fisiologico, neurologico, oncologico, cardiometabolico, autoimmunologico e antropometrico

## Riepilogo

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip fornisce una soluzione economicamente efficiente per studi genetici sull'intera popolazione, screening delle varianti e ricerca di medicina di precisione dedicati alla popolazione giapponese. L'array si basa sul successo degli array Infinium Global Screening e Infinium Asian Screening ampiamente adottati. Utilizzando iScan System, il saggio HTS Infinium e il software di analisi integrato, questo BeadChip a 24 campioni e a elevata densità fornisce contenuti ottimizzati per un'ampia gamma di applicazioni di ricerca clinica.

## Maggiori informazioni

### Soluzioni per microarray Illumina

I laboratori interessati a una maggiore processività possono contattare il responsabile di zona per informazioni sulle configurazioni dei kit a processività elevata Infinium HTS Extra.

## Informazioni per gli ordini

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit	N. di catalogo
48 samples	20040743
288 samples	20040744
1.152 samples	20040745
Infinium Japanese Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit <sup>a</sup>	N. di catalogo
48 samples	20040746
288 samples	20040747
1.152 samples	20040748

a. Abilitato per contenuto personalizzato.

## Bibliografia

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



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566  
 techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web [www.illumina.com/company/legal.html](https://www.illumina.com/company/legal.html).  
 M-GL-03247 ITA v1.0