

InfiniumTM Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip

Um array avançado, de alta qualidade e custo acessível para pesquisas genéticas da população japonesa

- Apresenta conteúdo selecionado por especialistas, incluindo aproximadamente 100.000 marcadores específicos da população japonesa e a opção de adicionar conteúdo personalizado
- Permite a genotipagem de variantes de pesquisa clínica para uma ampla gama de aplicações, incluindo estudos complexos de doenças, pesquisa farmacogenômica e muito mais
- Mantém a mesma qualidade dos dados de arrays de genotipagem da Illumina com taxas de identificação > 99% e reprodutibilidade > 99,9%



Introdução

O Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip fornece uma solução escalável para triagem de variantes e pesquisa de medicina de precisão com foco na população japonesa (Tabela 1). Construído na plataforma Infinium de triagem de alto rendimento (HTS), ele permite a análise rápida de grandes conjuntos de amostras, reduzindo o custo geral por amostra. Projetado em colaboração com um consórcio japonês, ele aproveita o conteúdo do Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip e identifica polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) com base em dados de sequenciamento de genoma completo (WGS) da população japonesa. Junto com o iScan™ System, software de análise integrada, e o ensaio Infinium HTS, este BeadChip de 24 amostras e alta densidade (Figura 1) fornece conteúdo otimizado com os mesmos dados reproduzíveis de alta qualidade que os arrays de genotipagem da Illumina fornecem há mais de duas décadas. O Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip potencializará o crescimento de estudos de biobancos e de pesquisa translacional com foco na população japonesa.

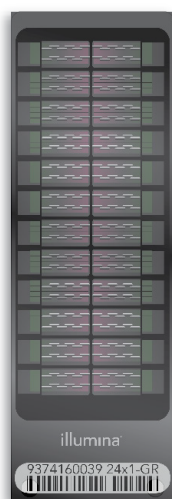


Figura 1: Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip: desenvolvido com base na plataforma confiável Infinium HTS de 24 amostras.

Conteúdo otimizado de estudos WGS com foco na população japonesa

O Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip contém SNPs com marcadores altamente informativos da população japonesa (Tabela 2), incluindo mais de 490.000 marcadores de estrutura primária genômica ampla do Infinium Asian Screening Array-24 v1.0 BeadChip e aproximadamente 100.000 marcadores japoneses específicos provenientes de contribuições feitas por pesquisadores especializados em doenças humanas e provedores de serviços genômicos no Japão.

Exclusivo deste BeadChip, o conteúdo da pesquisa clínica contém aproximadamente 33.000 marcadores regionais de vários membros do consórcio no Japão. O array combina variantes de pesquisa clínica selecionadas e marcadores de controle de qualidade (CQ) para uma ampla variedade de aplicações de pesquisa clínica e triagem de variantes. Essas aplicações incluem estudos de associação de doenças e determinação do perfil de risco, pesquisa farmacogenômica, caracterização de doenças, caracterização de estilo de vida e bem-estar e descoberta de marcadores em pesquisa complexa de doenças.¹⁻⁴

Tabela 1: Informações do produto^a

Recurso	Descrição
Espécie	Humana
Número total de marcadores ^b	736.847
Capacidade para tipos de beads personalizados	50.000
Número de amostras por BeadChip	24
Requisito de entrada	200 ng de DNA genômico
Química do ensaio	Infinium HTS
Qualificação	iScan System
Rendimento máximo da amostra ^a	~2.304 amostras/semana
Tempo de leitura por amostra	2,5 minutos

a. Valores aproximados, tempos de leitura e rendimento máximo podem variar dependendo das configurações do laboratório e do sistema.
b. Número total de marcadores calculados a partir do manifesto do consórcio.

Tabela 2: Informações dos marcadores

Categorias de marcadores ^a	Número de marcadores		
Marcadores exônicos ^b	73.737		
Marcadores nonsense ^c	5.608		
Marcadores missense ^c	50.775		
Marcadores sinônimos ^c	11.636		
Marcadores mitocondriais ^c	1.262		
Indels ^d	9.286		
Cromossomos sexuais ^c	X	Y	PAR/homólogo
	27.445	6.869	721

- a. O número de marcadores é calculado a partir do manifesto do consórcio.
b. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. Acessado em 30 de agosto de 2020.⁵
c. Comparado com o UCSC Genome Browser. Acessado em 30 de agosto de 2020.⁶
d. NCBI Genome Reference Consortium, versão GRCh37. Acessado em 30 de agosto de 2020.⁷
Abreviações: indel, inserção/deleção; PAR, região pseudoautossômica.

Tabela 3: Conteúdo de alto valor

Conteúdo ^a	Nº mar- cadores ^b	Aplicação/observação de pesquisa	Conteúdo ^a	Nº mar- cadores ^b	Aplicação/observação de pesquisa
Cobertura genética do ACMG ⁸ 59 em 2016	15.156	Variantes com significância clínica conhecida identificadas de amostras clínicas de WGS e WES	Genes CVS GO ¹¹	106.209	Condições cardiovasculares
Todas as anotações do ACMG 59	13.115		Banco de dados de variantes genômicas ¹²	573.087	Variação estrutural genômica
ACMG 59 patogênico	5.903		eQTLs ¹³	3.982	Loci genômicos que regulam os níveis de expressão de mRNA
ACMG 59 provavelmente patogênico	1.953		SNPs de impressão digital ¹⁴	378	Identificação humana
ACMG 59 benigno	580		Exoma do gnomAD ⁴	73.737	Resultados de WGS e WES de indivíduos não relacionados de vários estudos
ACMG 59 provavelmente benigno	888		Genes HLA ¹⁵	1.103	Defesa contra doenças, rejeição de transplantes e distúrbios autoimunes
VUS ACMG 59	2.272		MHC15 estendido ^{15,d}	12.668	Defesa contra doenças, rejeição de transplantes e distúrbios autoimunes
AIMs ^c	2.595	Marcadores informativos da ancestralidade	Genes KIR ⁶	80	Distúrbios autoimunes e defesa contra doenças
APOE ⁶	16	Doença cardiovascular, doença de Alzheimer e cognição	SNPs neandertais ¹⁶	1651	Ancestralidade neandertal e migração da população humana
Variantes ClinVar ¹	50.223	Relações entre variação, fenótipos e saúde humana	Catálogo do NHGRI-EBI GWAS ¹⁷	22.103	Marcadores de GWAS publicados
ClinVar patogênico	19.432		Cobertura genética de triagem de recém-nascidos/portadores	26.303	Genes associados a doenças da infância incluídos no TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panel ⁷
ClinVar provavelmente patogênico	7.684		Doenças do NHGRI	19.492	Marcadores relacionados a várias doenças de estudos publicados
ClinVar benigno	13.134		PharmGKB ^{2,17}	4.287	Variação genética humana associada a respostas ao medicamento
ClinVar provavelmente benigno	6.516		RefSeq ⁵ 3' UTRs	16.350	Regiões 3' não traduzidas
Genes COSMIC ⁹	323.620	Mutações somáticas no câncer	UTRs RefSeq 5'	7.450	Regiões 5' não traduzidas
CPIC ¹⁰ todos	250	Variantes com possíveis diretrizes para otimizar a terapia medicamentosa	RefSeq Todas as UTRs	23.073	Regiões não traduzidas
CPIC-A/B	140		RefSeq	362.588	Todos os genes conhecidos
CPIC-B	17		RefSeq +/- 10 kb	427.037	Regiões regulatórias
CPIC-C	14		Promotores RefSeq	17.248	2 kb a montante para incluir regiões promotoras
CPIC-C/D	109		Regiões de splicing RefSeq	2.696	Variantes em locais de splicing
CPIC-D	76				

a. O conteúdo é derivado do manifesto do consórcio.

b. O número de marcadores para cada categoria pode estar sujeito a alterações.

c. Com base em cálculos internos.

d. O MHC estendido é uma região de 8 Mb.

Abreviaturas: ACMG, American College of Medical Genetics; AIM, marcador informativo de ancestralidade; APOE, apolipoproteína E; COSMIC, catálogo de mutações somáticas no câncer; CPIC, Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI, European Bioinformatics Institute; eQTL, loci de traços quantitativos de expressão; gnomAD, Genome Aggregation Database; GO CVS, anotação de ontologia genética do sistema cardiovascular; GWAS, estudo de associação genômica ampla; HLA, antígeno leucocitário humano; KIR, receptor tipo imunoglobulina de células killer; MHC, complexo principal de histocompatibilidade; NHGRI, National Human Genome Research Institute; PharmGKB, Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq, NCBI Reference Sequence Database; UTR: região não traduzida; WES: sequenciamento completo do exoma.

Amplas aplicações de pesquisa clínica

O conteúdo de pesquisa clínica do Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip foi projetado por meio da colaboração com especialistas em genômica médica usando vários bancos de dados de anotação¹⁻⁴ para criar um painel informativo e econômico para aplicações de pesquisa clínica (Figura 2 e Tabela 3).

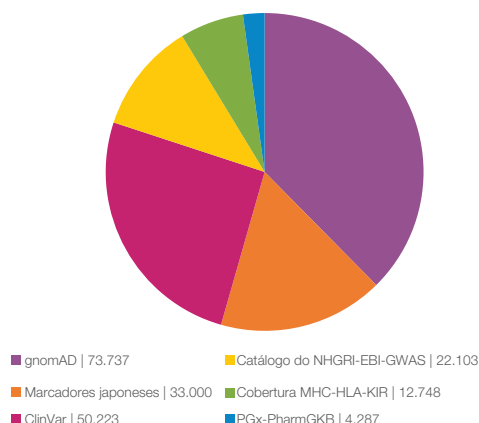


Figura 2: Conteúdo de pesquisa clínica — O conteúdo foi selecionado habilmente de bancos de dados cientificamente reconhecidos para criar um array altamente informativo para aplicações de pesquisa clínica. As contagens de variantes podem sofrer alterações.

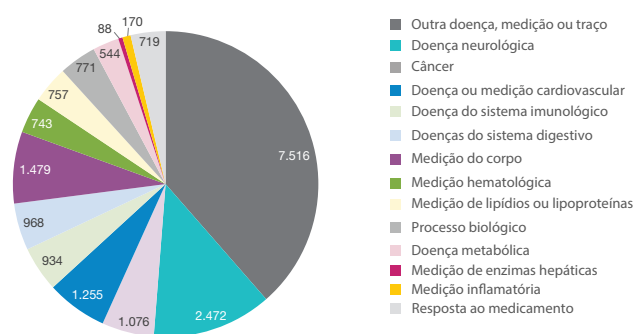


Figura 4: Categorias de doenças do NHGRI — O conteúdo de pesquisa clínica no array apresenta mais de 12.000 marcadores em uma ampla variedade de categorias de doenças com base no banco de dados do NHGRI. As contagens de variantes são derivadas do manifesto do consórcio e podem estar sujeitas a alterações.

Ampla gama de categorias de doenças cobertas

Incluindo mais de 18.000 variantes com associações clínicas estabelecidas com base no banco de dados ClinVar,¹ o conteúdo de pesquisa clínica do Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip permite a validação de associações de doenças, determinação do perfil de risco, pesquisa de triagem preventiva e estudos de farmacogenômica. A seleção de variantes inclui uma variedade de classificações patológicas com base nas anotações do ClinVar American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (Figura 3A).⁸ Existem mais de 7.000 associações de doenças e traços do banco de dados ClinVar (Figura 3B) e mais de 12.000 variantes selecionadas do catálogo do NHGRI-EBI GWAS³ (Figura 4), representando uma ampla variedade de fenótipos e classificações de doenças.

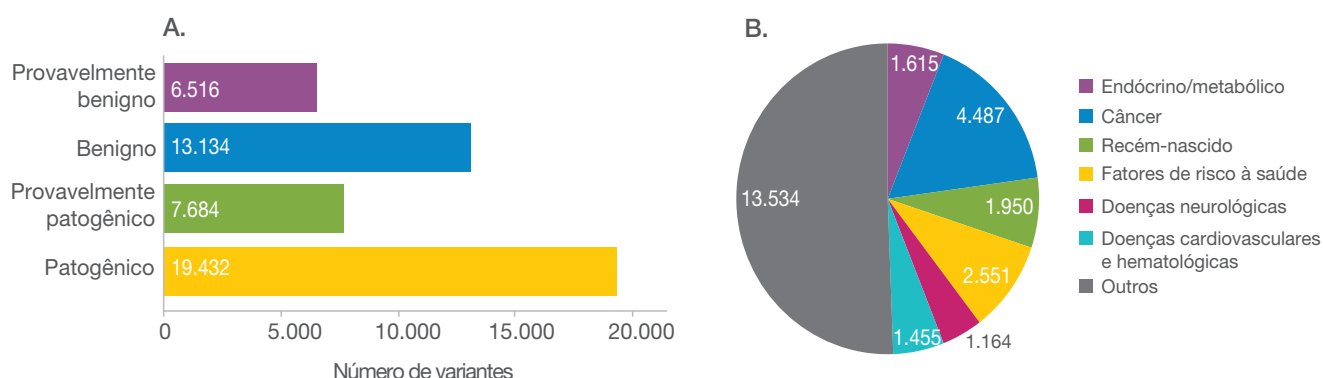


Figura 3: Ampla cobertura de categorias de doenças — (A) Variantes classificadas por faixa de classificações patológicas de acordo com as anotações do ClinVar ACMG. (B) O conteúdo de pesquisa clínica do Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 apresenta mais de 7.000 traços e associações de doenças com base em categorias no banco de dados ClinVar. As contagens de variantes podem sofrer alterações.

Marcadores de CQ para identificação, rastreamento e estratificação de amostras

O Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip inclui marcadores de CQ e de alto valor para estudos de grande escala, permitindo a identificação, rastreamento, determinação de ascendência e estratificação de amostras (Figura 5).

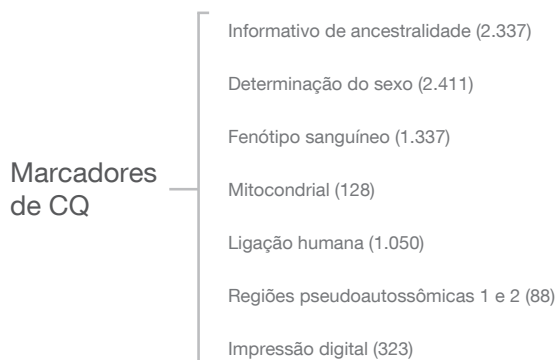


Figura 5: Marcadores de CQ —As variantes de CQ no array permitem vários recursos para rastreamento de amostras, como determinação de sexo, ascendência continental, identificação humana e muito mais. Os dados são derivados do manifesto do consórcio.

Opções flexíveis de conteúdo

O Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip está disponível como um painel de conteúdo pré-projetado ou pode ser personalizado para incorporar até 50.000 tipos de beads personalizados (Tabela 4). O [DesignStudio™ Microarray Assay Designer](#) pode ser usado para projetar alvos como SNPs, variantes de número de cópias (CNVs) e indels.

Tabela 4: Opções flexíveis de conteúdo

Conteúdo compatível	Número de marcadores	Descrição
Conteúdo personalizado	≤ 50.000	Faça o design personalizado de praticamente qualquer alvo (por exemplo, SNP, CNV, indel) usando o DesignStudio Microarray Assay Designer
Painel suspenso de várias doenças	~50.000	Conteúdo de mapeamento fino derivado do sequenciamento do exoma e metanálise de consórcios específicos do fenótipo focados nos seguintes traços: psiquiátrico, neurológico, canceroso, cardiometabólico, autoimune e antropométrico

Resumo

O Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip fornece uma solução econômica para estudos genéticos em escala populacional, triagem de variantes e pesquisa de medicina de precisão com foco na população japonesa. O array foi desenvolvido com base no sucesso dos amplamente utilizados Infinium Global Screening Array e Infinium Asian Screening Array. Usando o iScan System, o Infinium HTS Assay e o software de análise integrada, esse BeadChip de 24 amostras de alta densidade fornece conteúdo otimizado para uma ampla variedade de aplicações de pesquisa clínica.

Saiba mais

Soluções de microarray da Illumina

Para laboratórios interessados em processamento de maior produtividade, entre em contato com seu gerente de conta local para obter informações sobre as configurações do kit Infinium HTS Extra de alto rendimento.

Informações para pedido

Infinium Japanese Screening Array-24 v1.0 BeadChip Kit	N.º do catálogo
48 amostras	20040743
288 amostras	20040744
1.152 amostras	20040745
Infinium Japanese Screening Array-24+ v1.0 BeadChip Kit ^a	N.º do catálogo
48 amostras	20040746
288 amostras	20040747
1.152 amostras	20040748

a. Habilitado para conteúdo personalizado.

Referências

1. NCBI. Site do ClinVar Database. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Acessado em 20 de agosto de 2020.
2. PharmGKB. The Pharmacogenomics Knowledgebase. pharmgkb.org. Acessado em 20 de agosto de 2020.
3. NIH. National Human Genome Research Institute. genome.gov/. Acessado em 20 de agosto de 2020.
4. gnomAD Genome Aggregation Database. gnomad.broadinstitute.org/. Acessado em 20 de agosto de 2020.
5. NCBI. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Acessado em 20 de maio de 2020.
6. University of California, Santa Cruz Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Acessado em 20 de agosto de 2020.
7. NCBI. Genome Reference Consortium. Versão GRCh37. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Acessado em 20 de maio de 2020.
8. NCBI. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/. Acessado em 20 de agosto de 2020.
9. Wellcome Sanger Institute. Catálogo COSMIC de mutações somáticas no câncer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Acessado em 20 de agosto de 2020.
10. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Acessado em 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/. Acessado em 20 de agosto de 2020.
17. PharmGKB. Clinical Annotation Levels of Evidence. pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Acessado em 20 de agosto de 2020.



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03247 PTB v1.0