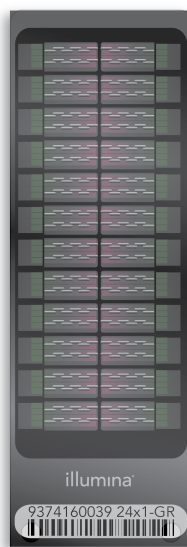


# Infinium® HumanCore-24 v1.2 BeadChip

Array personalizzabile per studi di genotipizzazione e screening su larga scala efficace in termini di costi.

## Descrizione generale

Gli Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip sono personalizzabili e offrono un modo economico per eseguire e supportare ampi studi genetici, specialmente gli studi di genotipizzazione su larga scala. Sviluppati in collaborazione con diversi istituti di ricerca leader nel settore, gli Infinium HumanCore-24 BeadChip contengono più di 240.000 tag di polimorfismi di singolo nucleotide (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) che offrono informazioni di elevata qualità sull'intero genoma e oltre 20.000 marker a elevato valore, tra cui inserzioni/delezioni (Indel) e contenuto aggiornato mirato all'esoma (Tabella 5 e Tabella 6). Infinium HumanCore-24+ v1.2 BeadChip consente di includere fino a 300.000 marker semi-personalizzati. Oltre a eseguire studi di genotipizzazione su larga scala ed efficaci del punto di vista economico, gli HumanCore-24 BeadChip possono essere utilizzati per ottenere set di dati di esempio come punto di riferimento per diverse applicazioni a valle in modo semplice e veloce. Queste applicazioni includono variante comune, DNA mitocondriale (Mitochondrial DNA, mtDNA), informazioni ancestrali, conferma del sesso, perdita di varianti e studi di rilevamento su indel. Gli Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip sono basati sull'affidabile saggio Infinium. Utilizzando il comprovato sistema iScan™ o HiScan™, il software di analisi integrato e il saggio Infinium per lo screening a elevata processività (High-Throughput Screening, HTS), questo BeadChip nel formato a 24 campioni e dotato di elevata densità (Figura 1) unisce l'economicità all'elaborazione dei campioni a elevata processività per fornire informazioni di eccellente qualità sull'intero genoma.



**Figura 1: Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip:** Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip consente la genotipizzazione di marker informativi su diverse popolazioni, fornendo dati di elevata qualità che possono essere utilizzati per diverse applicazioni a valle.

## Flusso di lavoro a elevata processività

Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip utilizza il saggio altamente scalabile Infinium HTS nel formato a 24 campioni per elaborare a elevata processività migliaia di campioni alla settimana per ampia ricerca sull'intera popolazione e screening delle varianti. Il formato di Infinium HTS offre inoltre un rapido flusso di lavoro di tre giorni che consente ai fornitori di servizi di genotipizzazione e ai ricercatori clinici di raccogliere dati e far progredire velocemente i propri studi (Figura 2).

L'integrazione facoltativa del sistema di gestione della informazioni del laboratorio (Laboratory Information Management System, LIMS) Illumina nel flusso di lavoro offre elevata efficienza del laboratorio grazie a funzionalità automatizzata, monitoraggio del processo e monitoraggio dei dati di controllo qualità (Quality Control, QC). Il servizio di consulenza ArrayLab Illumina offre soluzioni personalizzate ai laboratori di genotipizzazione a elevata processività che desiderano aumentare l'efficienza e l'eccellenza operativa complessiva.

## Saggio efficace e di elevata qualità

Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip utilizza la chimica comprovata del saggio Infinium per fornire dati della stessa elevata qualità e riproducibilità (Tabella 1) che gli array di genotipizzazione Illumina hanno fornito per più di dieci anni. La linea di prodotti Infinium fornisce elevate percentuali di identificazione ed elevata riproducibilità per diversi tipi di campioni inclusi saliva, sangue, tumori solidi, tessuti freschi congelati e tamponi orali (Tabella 2-4). Inoltre, l'elevato rapporto segnale-rumore delle singole identificazioni di genotipizzazione ottenute dal saggio Infinium offre ai ricercatori l'accesso a identificazioni di varianti del numero di copie (Copy Number Variant, CNV) dell'intero genoma con una spaziatura media della sonda di circa 9,5 kb.

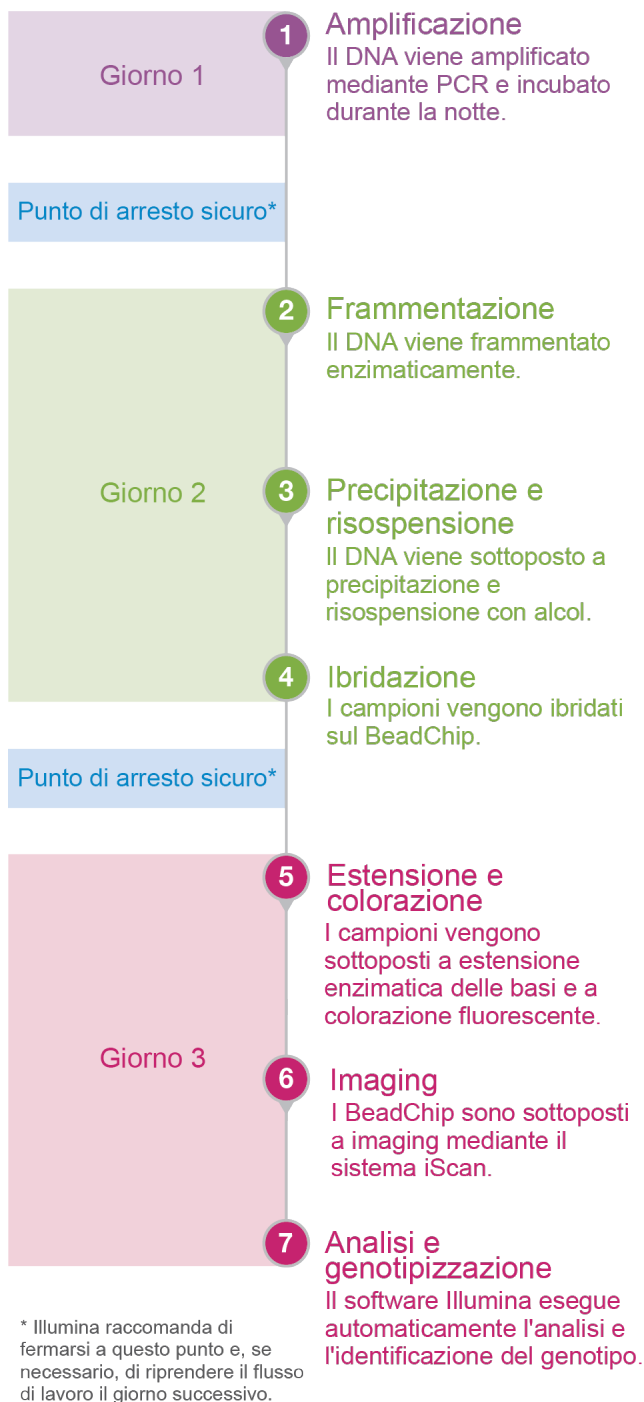


Figura 2: Flusso di lavoro di Infinium HTS: il formato di Infinium HTS offre un rapido flusso di lavoro di tre giorni con interventi manuali minimi.

Tabella 1: Informazioni sul prodotto

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
Numero totale di marker	305.445		
Capacità per tipi di microsferi personalizzate	300.000		
Numero di campioni per BeadChip	24 campioni		
Requisito di input di DNA	200 ng		
Chimica del saggio	Infinium HTS		
Supporto strumento	Sistema iScan o HiScan		
Rendimento dei campioni <sup>a</sup>	Circa 2.304 campioni per settimana		
Durata scansione per campione	Sistema iScan	Sistema HiScan	
	2,5 min	2,0 min	
Prestazioni dei dati	Valore <sup>b</sup>	Specifica del prodotto <sup>d</sup>	
Percentuale di identificazione	99,70%	> 99% media	
Riproducibilità	99,99%	> 99,9%	
Deviazione log R	0,09	< 0,30 <sup>c</sup>	
Spaziatura			
Spaziatura (kb)	Media	Mediana	90% <sup>c</sup>
	9,5	5,8	21,7

- a. La stima presume un sistema iScan, un AutoLoader 2.x, due robot Tecan e cinque giorni lavorativi alla settimana.
- b. I valori derivano dalla genotipizzazione di 333 campioni di riferimento HapMap.
- c. Valore previsto per progetti tipici usando protocolli standard Illumina. Sono esclusi i campioni tumorali e i campioni preparati con metodi diversi dai protocolli standard Illumina.
- d. Per i campioni femminili, esclude i marker del cromosoma Y.

Tabella 2: Accuratezza di imputazione da 1000G<sup>a</sup> a diverse soglie MAF

Popolazione <sup>b</sup>	Accuratezza di imputazione		
	MAF ≥ 5%	MAF ≥ 1%	MAF 1-5%
AFR	0,90	0,84	0,76
AMR	0,94	0,89	0,79
EAS	0,92	0,85	0,66
EUR	0,94	0,89	0,76
SAS	0,92	0,86	0,70

- a. Confrontato con la Fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G). [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Consultato a luglio 2016.
- b. Vedere [www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population](http://www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population)

Abbreviazioni: MAF, frequenza dell'allele minore; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico.

Tabella 3: LD  $r^2 \geq 0,80$  da 1000G<sup>a</sup> a diverse soglie MAF

Popolazione 1000G <sup>b</sup>	Copertura LD ( $r^2 \geq 0,80$ )	
	MAF ≥ 5%	MAF ≥ 1%
AFR	0,27	0,16
AMR	0,55	0,38
EAS	0,65	0,53
EUR	0,61	0,47
SAS	0,57	0,42

- a. Confrontato con la Fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G). [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Consultato a luglio 2016.
- b. Vedere [www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population](http://www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population)

Abbreviazioni: LD, disequilibrio di legame; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico.

**Tabella 4: Media LD  $r^2$  da 1000G<sup>a</sup> a diverse soglie MAF**

Popolazione <sup>b</sup>	Copertura LD ( $r^2$ media)	
	MAF $\geq$ 5%	MAF $\geq$ 1%
AFR	0,45	0,28
AMR	0,70	0,50
EAS	0,76	0,62
EUR	0,73	0,57
SAS	0,71	0,54

- a. Confrontato con la Fase 3, versione 5 di 1000 Genomes Project (1000G), [www.1000genomes.org](http://www.1000genomes.org). Consultato a luglio 2016.  
 b. Vedere [www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population](http://www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population)

Abbreviazioni: LD, disequilibrio di legame; MAF, frequenza dell'allele minore; AFR, africano; AMR, americano misto; EAS, est asiatico; EUR, europeo; SAS, sud asiatico.

**Tabella 5: Informazioni sui marker**

Categorie di marker	N. di marker		
Marker esonici <sup>a</sup>	41.698		
Marker intronici <sup>a</sup>	120.454		
Marker nonsense <sup>b</sup>	9.833		
Marker missenso <sup>b</sup>	6.707		
Marker sinonimi <sup>b</sup>	5.430		
Marker mitocondriali <sup>c</sup>	161		
Indel <sup>c</sup>	12.312		
Cromosomi sessuali <sup>c</sup>	X	Y	PAR/omologhi
	8.100	2.004	152

- a. RefSeq - database delle sequenze di riferimento NCBI. [www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Consultato a settembre 2016.  
 b. Confrontato con Genome Browser della University of California, Santa Cruz (UCSC). [genome.ucsd.edu](http://genome.ucsd.edu). Consultato ad agosto 2014.  
 c. NCBI Genome Reference Consortium, versione GRCh37. [www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Consultato a luglio 2016.

Abbreviazioni: indel: inserzione/delezione; PAR: regione pseudoautosomica.

**Tabella 6: Contenuto di elevato valore**

Contenuto	N. di marker	Applicazione/nota di ricerca
Geni core e allargati ADME <sup>1</sup>	5.904	Metabolismo ed eliminazione dei farmaci
Geni dei fenotipi del sangue <sup>3</sup>	255	Fenotipi del sangue
Geni COSMIC <sup>4</sup>	137.811	Mutazioni somatiche nel cancro
Geni CVS GO <sup>5</sup>	37.104	Condizioni cardiovascolari
Database di varianti genomiche <sup>6</sup>	235.945	Variazione genomica strutturale
eQTL <sup>7</sup>	2.438	Loci genomici che regolano i livelli di espressione dell'mRNA
Impronta (fingerprinting) degli SNP <sup>8</sup>	127	Identificazione umana
Geni HLA <sup>2</sup>	60	Difesa dalla malattia, rigetto di trapianto e malattie autoimmuni
MHC esteso <sup>9</sup>	1.430	Difesa dalla malattia, rigetto di trapianto e malattie autoimmuni
Geni KIR <sup>2</sup>	7	Malattie autoimmuni e difesa dalla malattia
SNP Neanderthal <sup>10</sup>	352	Origine Neanderthal e migrazione della popolazione umana
Catalogo NHGRI GWAS <sup>11</sup>	5.158	Marker da studi pubblicati di associazione dell'intero genoma
3' UTR RefSeq <sup>12</sup>	8.541	Regioni non tradotte in 3' di geni noti
5' UTR RefSeq	3.691	Regioni non tradotte in 5' di geni noti
Tutti UTR RefSeq	11.890	Tutte le regioni non tradotte di geni noti
RefSeq	154.358	Tutti i geni noti
+/-10 kb RefSeq	177.866	Tutti i geni noti più le regioni regolatorie
Promotori RefSeq	6.345	2 kb a monte di tutti i geni noti per includere le regioni del promotore
Regioni di splicing RefSeq	5.325	Varianti ai siti di splicing in tutti i geni noti

a. MHC esteso rappresenta una regione di circa 8 Mb.

Abbreviazioni: ADME, assorbimento, distribuzione, metabolismo ed eliminazione; APOE, apolipoproteina E; COSMIC, catalogo delle mutazioni somatiche nel cancro; GO CVS, annotazione ontologica del gene del sistema cardiovascolare; eQTL, espressione di loci dei tratti quantitativi; HLA, antigene leucocitario umano; KIR, recettore inibitore delle cellule Ig-like; MHC, complesso maggiore di istocompatibilità; NHGRI, istituto nazionale di ricerca sul genoma umano; GWAS, studi di associazione sull'intero genoma; UTR, regione non tradotta; RefSeq, sequenza di riferimento.

## Informazioni per gli ordini

Infinium HumanCore-24 v1.2 Kit	N. di catalogo
48 campioni	20024566
288 campioni	20024567
1.152 campioni	20024568
Infinium HumanCore-24+ v1.2 Kit <sup>a</sup>	N. di catalogo
48 campioni	20024569
288 campioni	20024660
1.152 campioni	20024661

a. Abilitato per ulteriore contenuto personalizzato.

## Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Infinium HumanCore-24 v1.2 BeadChip e altri prodotti e servizi di genotipizzazione Illumina, visitate la pagina Web [www.illumina.com/genotyping](http://www.illumina.com/genotyping)

## Bibliografia

1. Elenco dei geni PharmaADME. [www.pharmaadme.org](http://www.pharmaadme.org). Consultato ad agosto 2014.
2. Genome Browser della University of California, Santa Cruz (UCSC). [genome.ucsc.edu](http://genome.ucsc.edu). Consultato ad agosto 2014.
3. Database NCBI delle sequenze di riferimento per le mutazioni dei geni che codificano gli antigeni per gruppi sanguigni umani (Blood Group Antigen Gene Mutation, BGMUT). [www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmut/systems](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmut/systems). Consultato a luglio 2016.
4. Catalogo di mutazioni somatiche nel cancro. [cancer.sanger.uk/cosmic](http://cancer.sanger.uk/cosmic). Consultato a luglio 2016.
5. Consorzio Gene Ontology. [www.geneontology.org](http://www.geneontology.org). Consultato a luglio 2016.
6. Database di varianti genomiche. [dgv.tcag.ca/dgv/app/home](http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home). Consultato a luglio 2016.
7. Database eQTL NCBI. [www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi). Consultato a luglio 2016.
8. Database delle frequenze alleliche. [alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp](http://alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp). Consultato a luglio 2016.
9. 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.
10. Browser genomico Neanderthal. [neandertal.ensemblgenomes.org/index.html](http://neandertal.ensemblgenomes.org/index.html). Consultato a luglio 2016.
11. Catalogo NHGRI GWAS. [www.ebi.ac.uk/gwas/docs/downloads](http://www.ebi.ac.uk/gwas/docs/downloads). Consultato a luglio 2016.
12. Database delle sequenze di riferimento NCBI. [www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Consultato a luglio 2016.

**Illumina, Inc.** • Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) • Tel. +1.858.202.4566 • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com) • [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2018 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, visitate la pagina Web [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html). Pubbl.n. 370-2012-007-C ITA QB n.

**illumina**<sup>®</sup>