

Infinium™ OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip

Herausragende Abdeckung von Varianten mit hoher, mittlerer und geringer Häufigkeit bei den unterschiedlichen Bevölkerungsgruppen Chinas.

Überblick

Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip (Abbildung 1) bietet eine herausragende Abdeckung von Varianten mit hoher, mittlerer und geringer Häufigkeit bei den unterschiedlichen Bevölkerungsgruppen Chinas für genomweite Assoziationsstudien (GWAS). Optimierte Tag-SNP-Inhalte (Single Nucleotide Polymorphism, Einzelnukleotid-Polymorphismus) aus allen drei HapMap-Phasen und dem 1000 Genomes Project (1KGP)¹ wurden zielgerichtet im Hinblick auf die Schaffung eines Arrays ausgewählt, das die Gesamtbevölkerung abdeckt und die Bestimmung neuer Erkrankungs- und Merkmalsassoziationen innerhalb der chinesischen Bevölkerung abdeckt (Tabelle 1 und Tabelle 2). Mit dem bewährten Infinium HD-Assay, dem HiScan™- oder iScan™-System und der integrierten Analysesoftware vereint der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip herausragende Datenqualität und hohen Durchsatz zu einer umfassenden Lösung für die DNA-Analyse.

Umfassende Abdeckung

Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip deckt 77 % der Varianten mit hoher (Häufigkeit des seltenen Allels (MAF) > 5 %), 73 % der Varianten mit mittlerer (MAF > 2,5 %) und 65 % der Varianten mit geringer (MAF > 1 %) Häufigkeit in der chinesischen Bevölkerung bei $r^2 \geq 0,8$ ab. Der leistungsstarke Chip zeichnet sich durch eine höhere Abdeckung von Varianten mit mittlerer und geringer Häufigkeit aus als das CHB-Array der Konkurrenz. Die Abdeckung bei häufigen Varianten ist gleich. Damit handelt es sich um den optimalen Ausgangspunkt für GWAS-Studien in China (Abbildung 2).



Abbildung 1: Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip: Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip zeichnet sich durch eine herausragende Abdeckung von für die chinesische Bevölkerung spezifischen SNP-Varianten mit hoher, mittlerer und geringer Häufigkeit aus (gemäß Definition des 1000 Genomes Project).

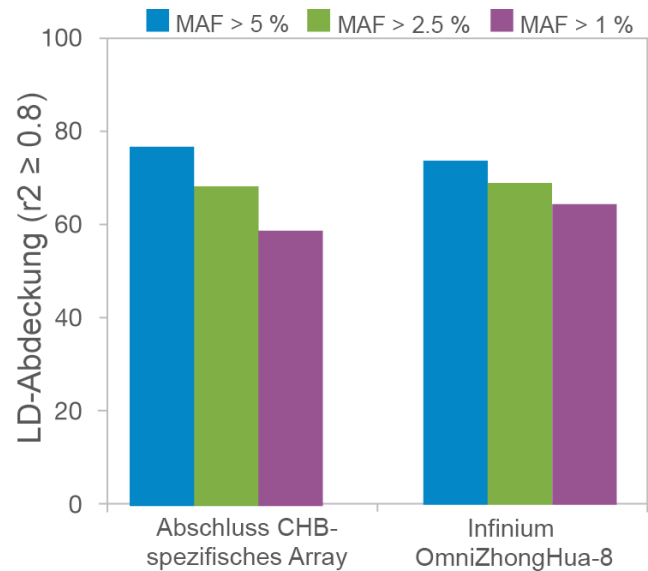


Abbildung 2: Vergleich der Arrayabdeckung in Bezug auf die chinesische Bevölkerung: Berechnung der Abdeckung auf Basis bekannter häufiger und seltener Varianten in der chinesischen Bevölkerung aus dem International HapMap Project und dem 1000 Genomes Project.

Bewährte Infinium-Qualität

Der Infinium HD-Gesamtgenomassay unterstreicht die Leistung der Omni-Mikroassayfamilie. Der Infinium HD-Assay kommt weltweit bei der Erforschung von Krankheiten zum Einsatz und wird vielfach in Publikationen erwähnt. Der Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip ermöglicht das Profiling von über 1.175.489 Markern je Probe. Der Assay wird mit BeadArray-Technologie von Illumina bereitgestellt, die sich durch extrem hohe Datenqualität für Call-Raten (durchschnittlich über 99 %), Reproduzierbarkeit (über 99,9 %) sowie niedrige Probenwiederholraten auszeichnet. Das hohe Signal-Rausch-Verhältnis und der insgesamt niedrige Rauschpegel gewährleisten präzise, verlässliche Calls sowie Kopierzahlenanalysen.

Tabelle 1: Produktinformationen

Merkmale	Beschreibung		
Spezies	Mensch		
Gesamtanzahl Marker	1.175.489		
Anzahl Proben pro BeadChip	8 Proben		
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng		
Assay-Chemie	Infinium HD Super		
Unterstützte Geräte	iScan- oder HiScan-System		
Probendurchsatz ^a	ca. 960 Proben/Woche		
Scandauer je Probe	iScan-System	HiScan-System	
	ca. 7,5 min	ca. 7,5 min	
LD-Abdeckung ($r^2 \geq 0,80$)	1kGP MAF > 5 %	1kGP MAF > 2,5 %	1kGP MAF > 1 %
CHB	0,77	0,73	0,65
Datenleistung	Wert ^b	Produktspezifikation ^d	
Call-Rate	99,7 %	> 99 % im Durchschn.	
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,9 %	
Log-R-Abweichung	0,11	< 0,30 ^c	
Abstand			
Abstand (kb)	Mittel	Median	90. % ^c
	2,48	1,30	5,86

- a. Schätzung basiert auf einem iScan-System, einem AutoLoader 2.x, zwei Tecan-Robotern und einer Fünf-Tage-Arbeitswoche.
- b. Werte stammen aus der Genotypisierung von 326 HapMap-Referenzproben.
- c. Der erwartete Wert für typische Projekte, bei denen Illumina-Standardprotokolle verwendet werden. Tumor-Proben und Proben, die mit anderen Methoden als den Standardprotokollen von Illumina vorbereitet wurden, sind hiervon ausgeschlossen.
- d. Bei weiblichen Proben sind Y-Chromosom-Marker ausgeschlossen.

Tabelle 2: Markerinformationen

Markerkategorien	Anz. der Marker		
RefSeq ^a -Gene	535.135		
RefSeq-Gene +/-10 kb	645.834		
RefSeq-Exons	80.956		
RefSeq-Promotor-Regionen	30.627		
ADME ^b -Gene	15.446		
ADME-Gene +/-10 kb	19.425		
ADME-Exons	2.160		
MHC	16.246		
COSMIC ^c -Gene	486.889		
Gene in Gene Ontology ^d	130.264		
Nonsense-Marker ^e	262		
Missense-Marker ^e	22.370		
Synonyme Marker ^e	22.603		
Stille Marker	35.712		
Mitochondriale Marker ^f	112		
Indels ^f	39		
Geschlechtschromosomen ^f	X	Y	PAR/Homolog
	30.157	2.221	1.970

- a. RefSeq – NCBI-Referenzsequenzdatenbank. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen im September 2016.
- b. Genliste von PharmaADME. www.pharmaadme.org. Aufgerufen im August 2014.
- c. Catalog of somatic mutations in cancer. cancer.sanger.ac.uk/cosmic. Aufgerufen im Juli 2016.
- d. Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Aufgerufen im Juli 2016.
- e. Verglichen mit dem Genome Browser der University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsd.edu. Aufgerufen im August 2014.
- f. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen im Juli 2016.

Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: Pseudoautosomal Region (pseudoautosomale Region).

Bestellinformationen

Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 Kit	Katalog-Nr.
16 Proben	20024684
48 Proben	20024685
96 Proben	20024686
384 Proben	20024687

Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium OmniZhongHua-8 v1.4 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter www.illumina.com/genotyping.

Quellen

1. 1000 Genomes Project, www.1000genomes.org. Aufgerufen im April 2014.