illumina®

Infinium® XT 大规模基因分型解决方案

经验证的 Infinium 测序化学准确、强大，将可扩展性水平带上了一个新台阶

要点

- **大规模基因分型**
  全新实验分析方法和一个 96 样本 BeadChip，可实现 100,000 至 > 1,000,000 样本数 / 年的大规模基因分型
- **灵活的内容**
  100 至 50,000 个 SNP 的靶向单一或多物种实验分析方法，对定制 panel 保证达到至少 95% 的转换率
- **高效率工作流**
  总测定周转时间从 3 天缩短到 2 天，更友好的用户交互，进一步缩短手动操作时间

图 1：Infinium XT 96 样本 BeadChip - 即 Infinium XT BeadChip，提供经得住考验的高效能和高灵活性实验分析方法，以及 Illumina 产品史上最大通量。它支持目录提供或定制的具有 100 到 50,000 个 SNP 的靶点 panel。

简介

Infinium 基因分型实验分析方法系列产品借助经验证的化学方法和强大的 BeadChip 平台，可获得出色的数据质量和检出率，并具有高度重现性。Infinium XT 技术建立在这一成功基础之上，并升级至 96 样本 BeadChip，同时优化了 Infinium 工作流程，可提供 Illumina 迄今为止最高通量的基因分型解决方案。* 该产品适用于需要高达 50,000 个 SNP 的客户，可对任何物种基于用户定义的内容进行大规模筛选应用。Infinium XT 解决方案对用户体验进行了优化，将实验室大规模基因分型研究的通量水平提升至一个新台阶。它简化了定制实验分析设计流程，降低了整体手动操作时间，同时提高了自动化机器人的性能和利用率。如果响应速度比最大每周产出更为重要，那么现在的工作流程提供了一个选项，可降低整体周转时间。此外，在实时数据生成和按需 QC 报告功能方面，Infinium XT 引入了增强型数据分析软件解决方案，因此可以更早地识别和更正生产问题。

大规模基因分型技术

Infinium XT 解决方案配备一枚 96 样本 BeadChip（图 1），可对大量样本进行高效基因分型，每年样本量可从几十万个跃升至超过一百万个。最低可支持几百个 SNP，为靶向基因分型应用提供了大规模的解决方案，包括动物亲源、样本追溯性或样本 QC。该产品也支持最多 50,000 个 SNP，这在一些关键农业应用中需求广泛，例如二倍体和多倍体生物的基因组选择。

人类应用也可以从这项技术中受益，如生物银行、大规模群体筛查和个性化医疗计划。低至中等数量的 SNP 和较低的成本，使其成为那些需要对大量样本集进行简单质量控制检查的实验室的理想选择。在进行更深入的基因组检测之前，需要进行更彻底的群体分层。Infinium XT BeadChip 的多功能性使其成为具有成本效益的、可靠的解决方案，可在整个工作流程中进行样本 QC、跟踪和验证。

灵活的、面向具体应用的内容

Infinium XT BeadChip 完全支持定制化的 iSelect® 芯片、或满足内容和通量要求（≤ 50,000 标记物，≥ 100,000 年样本量）的人类或农业应用的联盟或商业芯片。为了帮助设计 Infinium XT BeadChip 的定制内容，在线 DesignStudio™软件现在包括一个定制的基因分型芯片探针设计器，可以替代早先的 Assay Design Tool（ADT）软件。使用 DesignStudio 软件，可以通过引导式的易于使用的界面开发和订购自定义内容，可保证至少 95% 的自定义内容转换率。与标准 Infinium BeadChip 80% 转换率保证相比有了显著提升，并且能够支持对大量样本进行多个关注的关键 SNP 的筛选。

高效的 Infinium 工作流程

全自动式 Infinium HD 工作流程的每一个步骤都在 Infinium XT 工作流程中进行了优化，将周转时间（TAT）从 3 天缩短至 2 天（图 2）。第 1 天，进行 DNA 扩增、酶促片段化、沉淀和重悬。随后样本过夜孵育的过程中与 BeadChip 杂交，DNA 经退火得到位点特异性的 50-mer 探针，与某种 Infinium 微珠类型共价偶联。第 2 天，Infinium XT 工作流程继续酶基延伸赋予等位基因特异性，

* 与 Infinium iSelect 24-HTS 定制基因分型 BeadChip 比较。

仅供研究使用。不得用于诊断。

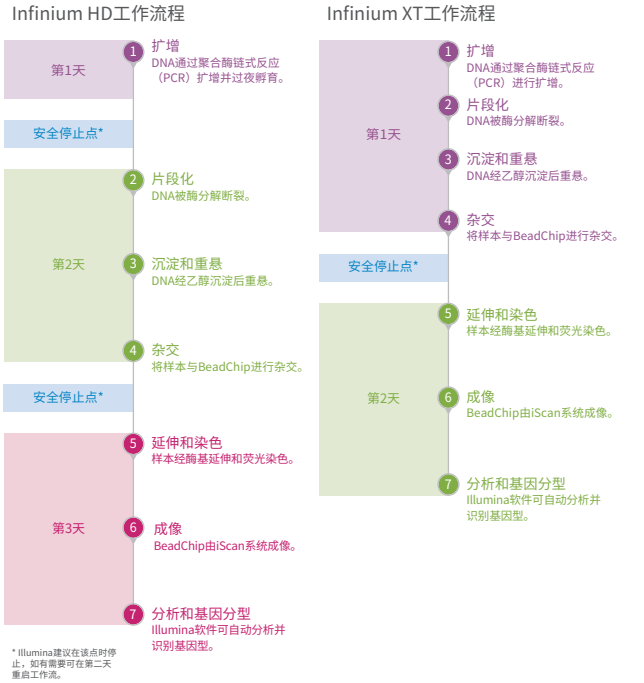

图 2：Infinium XT 工作流程改进 - Infinium 工作流程的每一个步骤都在 Infinium XT 工作流程中进行了优化，将周转时间从 3 天缩短至 2 天。

然后进行荧光染色。iScan® 系统检测微珠的荧光强度，Illumina 软件自动执行分析和基因型识别。Infinium 工作流程引入高效率，为 Infinium XT BeadChip 提供更高的可扩展性，包括（表 1）：

- **DNA 扩增**：批量大小增至 3 倍，从而可以在 1 次运行中处理更多样本，所需的孵育时间从一整夜缩短至仅 3 小时。
- **酶促片段化**：片段化时间缩短 50%。
- **乙醇沉淀**：节省 30 分钟的孵育步骤，手动混合，干燥时间缩短 75%（1 小时至 15 分钟）。
- **DNA 重悬**：总孵育时间减少 75%（1 小时至 15 分钟）。
- **BeadChip 杂交**：使用相同的 Tecan 机器人系统，样本量提升 3 倍。
- **样本延伸 / 染色**：容量增加 2 倍；一次机器人运行过程中最多处理 48 个 BeadChip（4608 个样本）。

Infinium XT 工作流程内置的灵活性可满足不同用户的需求。通过调整支持交替优先级的工作流程配置，可在最大每周输出和 TAT 之间取得均衡。Infinium XT 实验分析方法维持了 200 ng 的样本 DNA 输入要求，为用户提供一如既往高品质的 Infinium 技术。

最佳实验室布局

Infinium XT BeadChip 针对工厂规模级别的实验室进行了优化和设计，以消除与生产规模和大样本批量处理有关的复杂性。我们鼓励实验室与 Illumina 接洽，了解新的效率增益。例如，一个每年处理 1,000,000 个以上样本的实验室可能需要 3 个（8 针）Tecan 机器人，3 套 iScan 系统，2 台 AutoLoader 2.x 装置，2 个台式 96 针移液机器人，以及辅助实验室设备（图 3）。额外的 8 针 Tecan 机器人可用于代替 96 针移液机器人。

更新的自动化系统和 LIMS

高效处理越来越多样本的能力，需要可扩展的整套解决方案。其中包括集成化的系统，可简化样本制备，树立持续展开规模化业务的信心。适用于 Tecan 移液机器人的 Illumina 自动控制软件，提高了样本处理效率。其中包括对 PCR 前试剂转移步骤进行了更新，此外 Infinium 工作流程中 X 链染色任务的通量翻了一番。

Illumina LIMS（实验室信息管理系统）包含重新设计的数据库和更新的服务器选项，使用最先进的硬盘驱动器，以确保峰值处理期间可获得最快速度和最佳性能。多个重要功能可提升效率，如创建和运行具有多种类 BeadChip 格式的项目。Illumina LIMS 还将集成一个全新的 96 针移液机器人选项。

改进的数据分析

使用高通量 Infinium XT 解决方案，数据分析能力自然得以提升。考虑到这一点，对 GenomeStudio® 和 Beeline™程序进行了多项改进。

GenomeStudio 软件是 Illumina 基于微阵列基因分型数据的可视化和分析程序。此软件提供一个表格视图，可快速访问一次实验中的所有数据，并允许将数据导出以供各种第三方应用程序使用。GenomeStudio 基因分型模块，支持通过归一化、基因型识别、聚类、数据强度分析等方法，对 Infinium 芯片基因分型数据进行分析。此外，GenomeStudio 软件是创建和修改基因簇必不可少的工具，用于从芯片信号强度扫描结果中识别基因型。

更新的 GenomeStudio 2.0 软件可加速基因型簇生成，降低整体分析周转时间。此外，已经纳入全新的多倍体基因分型模块，适用于涉及多倍体生物的农业和其他应用（图 4）。与 Illumina LIMS 配合使用时，GenomeStudio 软件可带来集成式的体验，可实时查看和分析所处理样本的数据。

创建簇文件后，可以将生产级分析转换至 Beeline 软件。Beeline 软件是一款 Illumina 微阵列芯片数据分析工具，用于以自动化方式从高通量处理中对数据进行预先筛选和报告。这使其成为配合 Infinium XT 数据常规使用的理想选择，适用于任何大型 Infinium 基因分型项目。Beeline 软件提供灵活的高效的 Infinium 工作流程。如有需要，过滤的数据也可以直接导入 GenomeStudio 软件进行更多交互式分析。

Beeline 2.0 软件对分析和报告功能进行了优化，用于处理高通量基因分型研究。新功能包括按需 QC、多倍体基因型识别，以及速度更快的基因型报告生成。从 GenomeStudio 软件过渡到 Beeline 软件，大幅降低了观察质量性能规格、生成基因分型报告，以及分析多倍体数据所需的时间，同时还保留了手动干预的灵活性。

仅供研究使用。不得用于诊断。

图 3：Infinium XT 大规模基因分型实验室布局示例 - 提供了一个每年处理超过 1,000,000 个样本的实验室布局示例，包括：3 个（8 针）Tecan 机器人，3 套 iScan 系统，2 台自动上样 2.x 装置，2 个台式 96 针移液机器人，以及辅助实验室设备。此示例布局所需面积约 800 平方英尺。此布局不按比例。

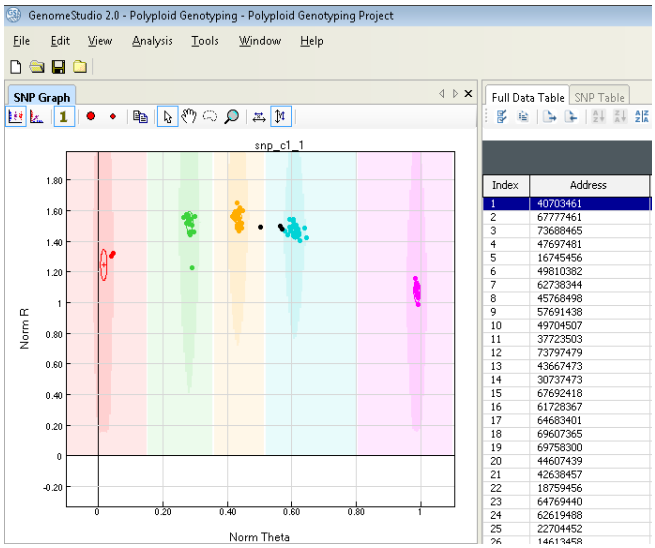

图 4:GenomeStudio 2.0 Software - GenomeStudio 2.0 软件包括一个全新的多倍体基因分型模块，用以支持涉及多倍体生物的应用。

结语

Infinium XT BeadChip 和工作流程，大大增加了基于微阵列芯片基因分型的样本通量。这一全面的综合解决方案，特别适用于农业基因组学大规模基因改良计划，也支持生物库大规模筛选和个性化医疗的举措。Infinium XT 工作流程与全新设计软件相结合，BeadChip 容量提升了 4 倍，样本周转时间缩短了 33%，具有更高的定制内容转换率，更好的多物种设计能力，同时对二倍体和多倍体生物数据的分析能力也得到了提升。高通量工作流程联合更低的单样本成本，使得 Infinium XT 解决方案成为商业基因分型实验室的理想选择，可以在不牺牲性能和可靠性的同时扩展到工厂级别的通量和效率水平。

了解更多

如需了解有关 Infinium XT 大规模基因分型的更多信息，请访问 www.illumina.com/InfiniumXT

仅供研究使用。不得用于诊断。

表 1：Infinium 工作流程比较

工作流程步骤	流程步骤	Infinium HD 工作流程	Infinium XT 工作流程
扩增 DNA	第一个 MA 步骤时的含油层分离	现有	删除
	孵育时间	过夜	3 小时
	批量大小	1 板（96 个样本）	3 板（288 个样本）
片段 DNA	孵育时间	1 小时	30 分钟
	批量大小	6 板（30 分钟）（576 个样本）	6 板（18 分钟）（576 个样本）
沉淀 DNA	振荡后加入异丙醇	已含	删除
	孵育时间	30 分钟	删除
	干燥时间	1 小时	15 分钟
	批量大小	6 板（75+ 分钟）（576 个样本）	6 板（65 分钟）（576 个样本）
重悬 DNA	孵育时间	1 小时	15 分钟
	批量大小	6 板（90+ 分钟）（576 个样本）	6 板（15 分钟）（576 个样本）
与 BeadChip 杂交	探针引导	单个探针引导	3 枚探针引导
	杂交盒	每个盒体 4 个 BeadChip	每个盒体 6 个 BeadChip（全新设计）
	批量大小	288 个样本	576 个样本
清洗和染色 BeadChip	最小批量（无试剂浪费）	4 枚 BeadChip	24 枚 BeadChip
	X- 染色试剂	管型	板型
	玻璃挡板	聚酯薄膜垫片	集成垫片
	全新装配夹具	4 BeadChip 容量	6 BeadChip 容量
	用于 BeadChip 杂交准备的试剂	以 1× 浓度制备	以 20× 浓度制备
	批量大小	24 枚 BeadChip	48 枚 BeadChip
扫描 BeadChip	支持的扫描仪	HiScan® 和 iScan 系统	仅限 iScan 系统
	SDF	HD	XT
	ICS	v 3.3.28	v 3.4
软件更新	Tecan IAC	v 5.2.0	v 6.0
	Illumina LIMS	v 4.6.12	v 4.8

缩略语：MA，多样本扩增（Multi-Sample Amplification）；SDF，Sentrix 描述符文件（Sentrix Descriptor File）；ICS，iScan 控制软件（iScan Control Software）；IAC，Illumina 自动化控制（Illumina Automation Control）；LIMS，实验室信息管理系统（Laboratory Information Management System）。

订购信息

产品名称	货号
Infinium XT Starter Kit（48 BeadChip 批量）	20011069
Infinium XT Starter Kit（24 BeadChip 批量）	20011100
Infinium XT Upgrade Kit（24 BeadChip 批量）	20011101
Infinium 96-XT Tip Guide Set	20011102
Illumina LIMS HT Model（服务器硬件），110/220 V	即将公布
Illumina Infinium LIMS 软件和许可证	SE-201-1005

产品名称	货号
iScan 系统，110/220 V	SY-101-1001
自动上样装置 2.x，单扫描仪配置，110/220 V	SY-202-1001
自动上样装置 2.x，双扫描仪配置，110/220 V	SY-202-1002
Infinium 自动化扩增后配 LIMS，110/220 V	SC-30-403/404
Infinium 基因分型自动化扩增后，110/220 V	SC-30-401/402
96 针液体处理机器人	未来更新

Illumina 中国
上海办公室 · 电话（021）6032-1066 · 传真（021）6090-6279
北京办公室 · 电话（010）8455-4866 · 传真（010）8455-4855
技术支持热线 400-066-5835 · techsupport@illumina.com · www.illumina.com.cn

仅供研究使用。不得用于诊断。

© 2016 Illumina, Inc. 保留所有权利。Illumina, Beeline, DesignStudio, GenomeStudio, HiScan, Infinium, iScan, iSelect 和南瓜橙色是 Illumina, Inc. 的商标或注册商标。本文档包含的所有其他品牌和名称均为其各自所有者的财产。

Pub. No. 370-2016-007 Current as of 24 May 2016

@Illumina_china @Illumina

illumina®