

# Infinium™ CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Cobertura abrangente de genes relevantes para citogenômica para aplicações constitucionais e de pesquisa de câncer

- Incorpora informações da comunidade internacional de citogenômica e literatura revisada por colegas.
- Inclui ~850 mil SNPs com redundância de 15× e cobertura enriquecida para 3.262 genes sensíveis à dosagem.
- Oferece altas relações sinal-ruído usando sondas SNP longas de 50mer para alta especificidade do alvo.
- Fornece dados reproduzíveis com uma ampla variedade de tipos de amostras, incluindo amostras FFPE.

**illumina**®

## Introdução

Sabe-se que variações genéticas estruturais e numéricas influenciam a apresentação de um fenótipo. A determinação precisa do perfil de aberrações cromossômicas, como duplicações, deleções, rearranjos desequilibrados e ausência de eventos de heterozigosidade (AOH) de cópia neutra, é crucial para estudos associados a câncer e doença genética. O Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (Figura 1) usa a química comprovada do ensaio Infinium para oferecer a sensibilidade e a ampla cobertura necessárias para entender o impacto dessas variantes genéticas.

O Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip inclui informações sobre genes citogenéticos relevantes da comunidade internacional para aplicações constitucionais e de pesquisa de câncer. A lista de genes contém conteúdo atualizado da International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG)<sup>1</sup> e do Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC),<sup>2</sup> fornecendo uma visão abrangente da atividade citogenômica.

O Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip oferece desempenho robusto em uma ampla variedade de tipos de amostras, incluindo amostras de tecido fixadas em formalina e embebidas em parafina (FFPE). As matrizes processadas podem ser digitalizadas com alta reprodutibilidade usando um iScan™ System ou NextSeq™ 550 System (Tabela 1). Para uma análise de dados excepcional, o CytoSNP-850K BeadChips é compatível com o BlueFuse™ Multi Software.

## Cobertura inclusiva

O Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip contém aproximadamente 850 mil polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) selecionados empiricamente abrangendo o genoma (Tabela 2 e Tabela 3). Essa alta densidade de SNPs permite a análise de alta resolução para a descoberta de aberrações cromossômicas significativas. O design inteligente, com base nas últimas atualizações da literatura revisada por pares, fornece cobertura enriquecida para 3.262 genes de relevância conhecida em aplicações constitucionais e de pesquisa de câncer.

Para maior sensibilidade, o Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip aproveita a comprovada tecnologia de ensaio Infinium.



Figura 1: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip — O Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip de 8 amostras fornece genes relevantes para citogenômica para estudos constitucionais e de câncer com conteúdo da ICCG e do CCMC.

O uso de sondas SNP de 50mer promove alta especificidade à sequência alvo. Isso facilita a identificação aprimorada de mosaicos de baixo nível<sup>3</sup> e a estimativa precisa do ponto de corte para variações do número de cópias (CNVs) e AOH. A alta redundância de beads de 15× aumenta a relação sinal-ruído, facilitando a identificação de chamadas CNV e AOH com alta confiança. Determinações precisas de CNV podem ser feitas com apenas 10 sondas consecutivas, demonstrando o alto nível de desempenho do ensaio Infinium.

## Poderoso software de análise

O BlueFuse Multi Software usa algoritmos otimizados e validados para detectar a alteração do número de cópias e o AOH automaticamente, permitindo uma análise citogenética molecular rápida e precisa. O software oferece anotação genômica avançada, um banco de dados centralizado de achados históricos de casos e geração de relatórios abrangentes de variantes identificadas para facilitar a interpretação de dados. Desenvolvida em coordenação com a comunidade de genômica clínica, a interface intuitiva do BlueFuse Multi Software fornece uma estrutura integrada para analisar dados para aplicações citogenéticas moleculares.

Tabela 1: informações do produto Infinium CytoSNP-850K BeadChip

Recurso	Descrição		
Espécie	Humana		
Nº de amostras por BeadChip	8		
Requisito de dados de DNA	200 ng		
Química do ensaio	Infinium HD Super		
Réplicas de SNP	15x		
Nº de SNPs para determinar CNV	10		
Suporte do instrumento	iScan System	NextSeq 550 System	
Nº total de marcadores	848.902	848.902	
Rendimento da amostra por semana	960	128	
Tempo de leitura por amostra	5 minutos	5 minutos	
Desempenho de dados	iScan System	NextSeq 550 System	Especificação do produto
Taxa de identificação	99,89%	99,90%	> 98%
Reprodutibilidade	99,99%	99,99%	> 99%
Desvio do Log R	0,0929	0,1035	< 0,20

Tabela 2: cobertura Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Espaçamento da sonda	Distância média
Espaçamento da sonda da região-alvo	~1 kb
Resolução da região-alvo	~10 kb
Espaçamento da sonda da estrutura genômica	~5 kb
Espaçamento geral da sonda	~1,8 kb
Resolução geral eficaz	~18 kb

Tabela 3: informações do marcador Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip<sup>a</sup>

Categorias de marcadores <sup>b</sup>	Nº de marcadores (iScan System)
Nº total de marcadores	848.902
Genes do RefSeq	467.422
RefSeq +/- 10 kb	541.515
Genes ADME	15.153
ADME +/- 10 kb	18.590
Genes COSMIC	418.131
Marcadores HLA	5145
Genes HLA	276
Genes GO	137.873
Regiões exônicas	68.801
Regiões promotoras	26.814
Marcadores de cromossomo X	29.894
Marcadores de cromossomo Y	1197
Marcadores homólogos/PAR	728

a. Os valores são obtidos do arquivo de manifesto do ensaio. As variações se devem a diferentes manifestos/arquivos de produtos necessários para processar o BeadChip para cada instrumento.

b. Em comparação com o genoma de referência hg19 do problema do genoma humano.

Abreviaturas: ADME, adsorção, distribuição, metabolismo, excreção; COSMIC, catálogo de mutações somáticas no câncer; MHC, complexo principal de histocompatibilidade; HLA, antígeno leucocitário humano; PAR, região pseudoautosômica.

## Saiba mais

[Citogenômica](#)

[Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip](#)

[BlueFuse Multi Software](#)

## Informações para pedidos

Produto	N.º do catálogo
Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (8 samples)	20103480
Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (16 samples)	20103481
Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (48 samples)	20103482
Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip Kit (96 samples)	20103483

## Referências

1. Clinical Genome Resource. Welcome to ClinGen. [www.clinicalgenome.org](http://www.clinicalgenome.org). Atualizado em 21 de novembro de 2023. Acessado em 29 de novembro de 2023.
2. Cancer Genomics Consortium. Home - Cancer Genomics Consortium. [www.cancergenomics.org](http://www.cancergenomics.org). Acessado em 29 de novembro de 2023.
3. Conlin LK, Thiel BD, Bonnemann CG, et al. [Mechanisms of mosaicism, chimerism and uniparental disomy identified by single nucleotide polymorphism array analysis](#). *Hum Mol Genet.* 2010;19(7):1263–1275. doi: 10.1093/hmg/ddq003.



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

© 2023 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](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-01507 PTB v2.0