

Infinium™ PsychArray-24 v1.3 BeadChip

Valutazione delle varianti genetiche associate ai disturbi psichiatrici comuni usando la tecnologia degli array Infinium.

Descrizione generale

Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip (Figura 1) è un array a elevata densità ed efficiente in termini di costi, sviluppato in collaborazione con il [Psychiatric Genomics Consortium](#) e diversi istituti di ricerca leader nel settore per studi genetici su larga scala mirati alla predisposizione e al rischio psichiatrico. Il contenuto di Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip comprende circa 271.000 tag dimostrate di polimorfismi di singolo nucleotide (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) trovate in Infinium Core-24 BeadChip, circa 277.000 marker da Infinium Exome-24 v1.1 BeadChip e circa 50.000 marker associati ai disturbi psichiatrici comuni. Questi marker includono le varianti genetiche associate alla ricerca di condizioni psichiatriche comuni quali:

- Schizofrenia
- Disturbo bipolare
- Disturbo dello spettro autistico
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività
- Disturbi depressivi principali
- Disturbo ossessivo compulsivo
- Anoressia nervosa
- Sindrome di Tourette

Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip è un punto di partenza ideale per gli studi genomici mirati alla malattia psichiatrica.

Saggio efficace, affidabile e di elevata qualità

Infinium PsychArray-24 v1.3 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. È compatibile con Infinium FFPE QC Kit e DNA Restoration Kit, consentendo la genotipizzazione di campioni inclusi in paraffina e fissati in formalina (Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded, FFPE). Inoltre, l'elevato rapporto segnale-rumore delle singole identificazioni di genotipizzazione ottenute dal saggio Infinium fornisce l'accesso alle identificazioni di varianti del numero di copie (Copy Number Variant, CNV) dell'intero genoma con una spaziatura media della sonda di circa 4,88 kb.

Flusso di lavoro a elevata processività

Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip utilizza il saggio altamente scalabile Infinium HTS nel formato a 24 campioni che consente ai laboratori di aumentare in modo efficiente la processività per supportare la ricerca su scala di popolazione e le applicazioni di screening delle varianti. Il formato HTS include due diversi tipi di saggio, ottimizzati in base alla processività dell'elaborazione. Per ottenere una processività flessibile, il saggio Infinium HTS consente di analizzare da centinaia a migliaia di campioni la settimana. Il saggio 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.

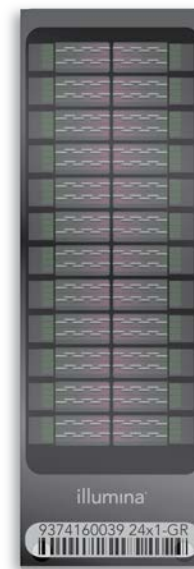


Figura 1: Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip: Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip è un array completo che offre copertura eccellente di marker rilevanti, selezionati dal consorzio e associati ai disturbi psichiatrici comuni.

Tabella 1: Informazioni sul prodotto

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
Numero totale di marker	595.427		
Capacità per tipi di microsfere personalizzate	60.000		
Numero di campioni per BeadChip	24 campioni		
Requisito di input di DNA	200 ng		
Chimica del saggio	Infinium HTS		
Supporto strumento	Sistema iScan		
Rendimento dei campioni ^a	Circa 2.304 campioni per settimana		
Durata scansione per campione	Sistema iScan 1,3 min		
Prestazioni dei dati	Valore ^b	Specifiche del prodotto ^d	
Percentuale di identificazione	99,8%	>99% media	
Riproducibilità	99,99%	>99,9%	
Deviazione log R	0,09	<0,30 ^c	
Spaziatura			
Spaziatura (kb)	Media	Mediana	90% ^c
	4,88	1,74	13, 19

- 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 327 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.

L'integrazione facoltativa del sistema di gestione della informazioni del laboratorio (Laboratory Information Management System, LIMS) Illumina nel flusso di lavoro fornisce elevata efficienza del laboratorio grazie a funzionalità automatizzata, monitoraggio del processo e monitoraggio dei dati di controllo qualità. 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.

Tabella 2: Informazioni sui marker

Categorie di marker	N. di marker		
Marker nonsense ^a	25.880		
Marker missenso ^a	221.268		
Marker sinonimi ^a	14.994		
Marker mitocondriali ^b	350		
Indel ^b	12.458		
Cromosomi sessuali ^b	X	Y	PAR/omologhi
	14.405	2.054	259

- a. Confrontato con [Genome Browser della University of California, Santa Cruz \(UCSC\)](#). Consultato a ottobre 2019.
- b. [NCBI Genome Reference Consortium](#), versione GRCh37. Consultato a ottobre 2019.

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

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

Popolazione 1000G ^b	Copertura LD ($r^2 \geq 0,80$)	
	MAF $\geq 5\%$	MAF $\geq 1\%$
AFR	0,47	0,31
AMR	0,71	0,53
EAS	0,77	0,64
EUR	0,75	0,60
SAS	0,72	0,56

a. Confrontato con la Fase 3, versione 5 di [1000 Genomes Project](#) (1000G). Consultato a luglio 2016.

b. Vedere www.1000genomes.org/category/frequently-asked-questions/population

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

Informazioni per gli ordini

Infinium PsychArray-24 v1.3 Kit	N. di catalogo
48 campioni	20024692
288 campioni	20024693
1.152 campioni	20024694
Infinium PyschArray-24+ v1.3 Kit ^a	N. di catalogo
48 campioni	20024695
288 campioni	20024696
1.152 campioni	20024697

a. Abilitato per contenuto personalizzato.

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Infinium PsychArray-24 v1.3 BeadChip, visitate la pagina Web www.illumina.com/genotyping

Illumina, Inc. • N. verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) • Tel. +1.858.202.4566 • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2019 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. Pubbl. n.370-2014-006-D ITA QB8452

