DATENBLATT

Infinium™ CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Umfassende Coverage zytogenomisch relevanter Gene für Anwendungen in der Erforschung von Erkrankungszuständen und Krebs

- Berücksichtigt Input aus internationalen Zytogenomik-Fachkreisen und aus Literatur mit Peer Review
- Umfasst ca. 850.000 SNPs (Single-Nucleotide Polymorphisms, Einzelnukleotid-Polymorphismen) mit 15-facher Redundanz und eine verbesserte Coverage für 3.262 dosierungsempfindliche Gene
- Bietet hohe Signal-Rausch-Verhältnisse dank langer 50-mer-SNP-Sonden, was eine hohe Target-Spezifität ermöglicht
- Liefert reproduzierbare Daten mit einer breiten Palette an Probentypen, einschließlich FFPE-Proben (formalinfixiert, in Paraffin eingebettet)

illumina®

Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.

Einleitung

Strukturelle und numerische genetische Variationen sind bekannt dafür, die Präsentation eines Phänotyps zu beeinflussen. Das genaue Profiling von Chromosomenanomalien, wie z. B. Duplikationen, Deletionen, unausgeglichenen Rearrangements und AOH-Ereignissen (Absence Of Heterozygosity, Fehlen der Heterozygotie) ohne Auswirkungen auf die Kopienzahl, sind für Studien zu Krebs und genetischen Erkrankungen von entscheidender Bedeutung. Der Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (Abbildung 1) bietet dank bewährter Infinium-Assay-Chemie die zur Analyse dieser Genvarianten und ihres Einflusses erforderliche breite Coverage und Sensitivität.

Der Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip bezieht Input zu zytogenetisch relevanten Genen von internationalen Fachkreisen für Anwendungen in der Erforschung von Erkrankungszuständen und Krebs ein. Die Genliste enthält aktualisierte Inhalte der International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG)[1] und des Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC)[2] und bietet einen umfassenden Überblick über die zytogenomische Aktivität.

Der Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip bietet eine zuverlässige Leistung für ein breites Spektrum an Probenarten, einschließlich FFPE-Gewebeproben. Die verarbeiteten Arrays lassen sich mithilfe des iScan™ System oder des NextSeq™ 550 System mit hoher Reproduzierbarkeit scannen (Tabelle 1). CytoSNP-850K BeadChips sind mit der BlueFuse™ Multi Software kompatibel und ermöglichen somit eine ausgezeichnete Datenanalyse.

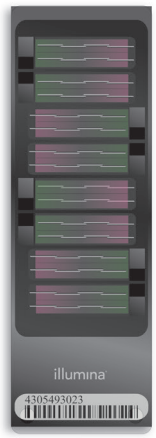

Abbildung 1: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip: Der Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip für acht Proben stellt zytogenomisch relevante Gene für Studien zu Erkrankungszuständen und Krebs mit Inhalten der ICCG und des CCMC bereit.

Umfassende Coverage

Der Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip enthält ca. 850.000 empirisch ausgewählte SNPs, die sich über das Genom erstrecken (Tabelle 2 und Tabelle 3). Diese hohe Dichte an SNPs ermöglicht eine hochauflösende Analyse für das Erkennen von aussagekräftigen Chromosomenanomalien. Die intelligente, auf den neuesten Informationen aus Literatur mit Peer-Review basierende Zusammenstellung bietet sowohl für Anwendungen in der Erforschung von Erkrankungszuständen als auch von Krebs eine verbesserte Coverage für 3.262 Gene mit bekannter Relevanz.

Zur Erhöhung der Sensitivität nutzt der Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip die bewährte Infinium-Assay-Technologie. Die Verwendung von 50-mer-SNP-Sonden begünstigt eine hohe Spezifität der Zielsequenz.

Dies ermöglicht die erweiterte Identifikation von niedriggradigen Mosaiken[3] sowie eine genaue Schätzung des Unterbrechungspunkts für Kopienzahlvarianten (CNVs, Copy Number Variations) und AOH. Die hohe 15-fache Bead-Redundanz erhöht das Signal-Rausch-Verhältnis, wodurch die Identifikation von CNV- und AOH-Calls stark an Zuverlässigkeit gewinnt. Genaue CNV-Calls sind mit nur 10 aufeinander folgenden Sonden möglich, was das hohe Leistungsvermögen des Infinium-Assays unter Beweis stellt.

Leistungsstarke Analysesoftware

Die BlueFuse Multi Software nutzt optimierte und validierte Algorithmen zur automatischen Erkennung von Kopienzahländerungen und AOH und ermöglicht somit schnelle und genaue Analysen im Bereich der molekularen Zytogenetik. Die Software bietet zur Unterstützung der Dateninterpretation eine umfangreiche Genomannotation, eine zentralisierte Datenbank mit Befunden früherer Fälle sowie eine umfassende Berichterstellung zu identifizierten Varianten. Die in Absprache mit Fachkreisen für klinische Genomik entwickelte intuitive Benutzeroberfläche der BlueFuse Multi Software stellt ein integriertes Framework zum Analysieren von Daten für Anwendungen im Bereich der molekularen Zytogenetik zur Verfügung.

Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.

Tabelle 1: Infinium CytoSNP-850K BeadChip – Produktinformationen

Merkmal	Beschreibung		
Spezies	Mensch		
Anzahl der Proben je BeadChip	8		
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng		
Assay-Chemie	Infinium HD Super		
SNP-Replikate	15×		
Anzahl SNPs für CNV-Call	10		
Unterstützte Geräte	iScan System	NextSeq 550 System	
Anzahl Marker insgesamt	848.902	848.902	
Probendurchsatz pro Woche	960	128	
Scandauer je Probe	5 min	5 min	
Datenleistung	iScan System	NextSeq 550 System	Produkt-spezifikation
Call-Rate	99,89 %	99,90 %	> 98 %
Reproduzierbarkeit	99,99 %	99,99 %	> 99 %
Log-R-Abweichung	0,0929	0,1035	< 0,20

Tabelle 2: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip – Coverage

Sondenabstand	Durchschnittliche Entfernung
Sondenabstand der Zielregion	ca. 1 kb
Auflösung der Zielregion	ca. 10 kb
Sondenabstand der genomischen Basis	ca. 5 kb
Sondenabstand insgesamt	ca. 1,8 kb
Effektive Auflösung insgesamt	ca. 18 kb

Tabelle 3: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip – Markerinformationen[a]

Marker-Kategorien[b]	Anzahl Marker (iScan System)
Anzahl Marker insgesamt	848.902
RefSeq-Gene	467.422
RefSeq +/- 10 kb	541.515
ADME-Gene	15.153
ADME +/- 10 kb	18.590
COSMIC-Gene	418.131
HLA-Marker	5.145
HLA-Gene	276
GO-Gene	137.873
Exon-Regionen	68.801
Promotor-Regionen	26.814
X-Chromosom-Marker	29.894
Y-Chromosom-Marker	1.197
PAR-/homologe Marker	728

a. Die Werte stammen aus der Assay-Manifestdatei. Abweichungen sind auf die unterschiedlichen Manifest-/Produktdateien zurückzuführen, die für die einzelnen Geräte zur Verarbeitung des BeadChip erforderlich sind.
b. Vergleich mit Humangenom hg19 als Referenzgenom.
Abkürzungen: ADME, Adsorption, Distribution, Metabolism, Excretion (Resorption, Verteilung, Metabolisierung, Ausscheidung); COSMIC, Catalog of Somatic Mutations in Cancer (Katalog somatischer Mutationen bei Krebs); MHC, Major Histocompatibility Complex (Haupthistokompatibilitätskomplex); HLA, Human Leukocyte Antigen (Humanes Leukozytenantigen); PAR, Pseudoautosomal Region (Pseudoautosomale Region).

Weitere Informationen

Zytogenomik

Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

BlueFuse Multi Software

Bestellinformationen

Produkt	Katalog-Nr.
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

Quellen

1. Clinical Genome Resource. Welcome to ClinGen. www.clinicalgenome.org. Aktualisiert am 21. November 2023. Aufgerufen am 29. November 2023.
2. Cancer Genomics Consortium. Startseite - Cancer Genomics Consortium. www.cancergenomics.org. Aufgerufen am 29. November 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 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01507 DEU v2.0