HOJA DE DATOS

Infinium™ CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Cobertura completa de genes relevantes para citogenómica para aplicaciones generales y de investigación oncológica

- Incorpora datos de la comunidad citogenómica internacional y documentación revisada por expertos.
- Incluye aproximadamente 850 000 SNP con una redundancia multiplicada por 15 y mayor cobertura para 3262 genes sensibles a la dosificación.
- Ofrece relaciones señal/ruido altas usando sondas de SNP largas de 50 meros para una gran especificidad de los objetivos.
- Proporciona datos reproducibles con una amplia gama de tipos de muestras, incluidas muestras FFPE.

illumina®

Para uso exclusivo en investigación. Prohibido su uso en procedimientos de diagnóstico.

Introducción

Se sabe que las variaciones en el número y la estructura de los genes inciden en la presentación de un fenotipo. En el caso de los estudios relacionados con el cáncer y las enfermedades genéticas, resulta esencial crear perfiles precisos de las anomalías cromosómicas, como las duplicaciones, deleciones, reorganizaciones desequilibradas y los acontecimientos de carencia de heterocigosis de copia neutral (AOH, Absence Of Heterozygosity). Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (figura 1) usa el proceso químico probado de ensayo de Infinium para ofrecer la sensibilidad y amplia cobertura necesarias para comprender el efecto de estas variantes genéticas.

Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip incluye información sobre genes relevantes desde el punto de vista citogenético procedente de la comunidad internacional para aplicaciones generales y de investigación oncológica. La lista de genes cuenta con el contenido actualizado de la International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG, Colaboración internacional para la genómica clínica)[1] y del Cancer Cytogenetics Microarray Consortium (CCMC, Consorcio de micromatrices de la citogenética del cáncer)[2], que proporciona una visión completa de la actividad citogenómica.

Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip ofrece un rendimiento sólido en todo tipo de muestras, incluso las de tejidos fijados en formol y embebidos en parafina (FFEP, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded). Las array procesadas se pueden leer con iScan™ System o NextSeq™ 550 System con una alta reproducibilidad (tabla 1). Para conseguir análisis de datos excepcionales, CytoSNP-850K BeadChip es compatible con el software BlueFuse™ Multi.

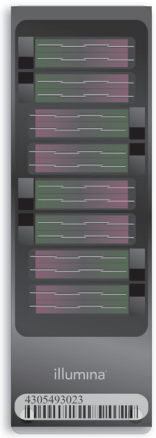

Figura 1: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (8 samples) proporciona genes relevantes desde el punto de vista citogenómico para estudios generales y relacionados con el cáncer procedentes de la International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG) y del Cancer Cytogenetics Microarray Consortium (CCMC).

Cobertura incluida

Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip contiene aproximadamente 850 000 polimorfismos de nucleótido único (SNP, Single Nucleotide Polymorphisms) de todo el genoma seleccionados de forma empírica (tabla 2 y tabla 3). Esta alta densidad de los SNP permite un análisis de alta resolución para descubrir anomalías cromosómicas significativas. El diseño inteligente, basado en las últimas actualizaciones de la documentación revisada por expertos, proporciona una mejor cobertura para los 3262 genes de relevancia conocida en aplicaciones generales y de investigación oncológica.

Para conseguir una mayor sensibilidad, Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip se beneficia de la tecnología probada de los ensayos de Infinium. El uso de sondas de SNP de 50 meros promueve una alta especificidad por la secuencia objetivo. Esto facilita la identificación mejorada de mosaicos de bajo nivel[3] y una estimación precisa del valor crítico para las variantes en el número de copias (CNV, copy-number variants) y la carencia de heterocigosis. La elevada redundancia de bolas de 15 veces aumenta la relación señal/ruido, lo que facilita la identificación de llamadas de CNV y de AOH con gran fiabilidad. Resulta posible hacer llamadas de CNV precisas con tan solo 10 sondas consecutivas, lo que demuestra el elevado nivel de rendimiento del ensayo de Infinium.

Software de análisis potente

El software BlueFuse Multi emplea algoritmos optimizados y validados para detectar la AOH y los cambios en el número de copias de forma automática, lo que permite realizar análisis de citogenética molecular rápidos y precisos. El software ofrece una anotación de datos genómicos amplia, una base de datos centralizada con el historial de los resultados de casos e informes exhaustivos de variantes identificadas para facilitar la interpretación de los datos. La intuitiva interfaz del software BlueFuse Multi, desarrollada en colaboración con la comunidad de genómica clínica, proporciona un marco integrado para el análisis de datos que pueden emplearse en aplicaciones de citogenética molecular.

Tabla 1: Información de producto de Infinium CytoSNP-850K BeadChip

Característica	Descripción		
Especie	Humana		
N.º de muestras por BeadChip	8		
Cantidad necesaria de aporte de ADN	200 ng		
Proceso químico del ensayo	Infinium HD Super		
Duplicados de SNP	15×		
N.º de SNP para valorar las CNV	10		
Compatibilidad con instrumentos	**iScan System**	**NextSeq 550 System**	
N.º total de marcadores	848 902	848 902	
Productividad de muestras por semana	960	128	
Tiempo de lectura por muestra	5 min	5 min	
Rendimiento de los datos	**iScan System**	**NextSeq 550 System**	**Especificaciones del producto**
Índice de llamada	99,89 %	99,90 %	>98 %
Reproducibilidad	99,99 %	99,99 %	>99 %
Desviación de log R	0,0929	0,1035	<0,20

Tabla 2: Cobertura de Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Distancia entre sondas	Promedio de distancia
Separación de la sonda de la región objetivo	Aprox. 1 kb
Resolución de la región objetivo	Aprox. 10 kb
Separación de la sonda de la cadena genómica	Aprox. 5 kb
Separación total de la sonda	Aprox. 1,8 kb
Resolución efectiva total	Aprox. 18 kb

Tabla 3: Información del marcador de Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip[a]

Categorías de marcadores[b]	N.º de marcadores (iScan System)
N.º total de marcadores	848 902
Genes RefSeq	467 422
RefSeq +/- 10 kb	541 515
Genes ADME	15 153
ADME +/- 10 kb	18 590
Genes COSMIC	418 131
Marcadores de HLA	5145
Genes HLA	276
Genes GO	137 873
Regiones exómicas	68 801
Regiones promotoras	26 814
Marcadores de cromosoma X	29 894
Marcadores de cromosoma Y	1197
Marcadores PAR/homólogos	728

a. Los valores se obtienen del archivo de manifiesto del ensayo. Las variaciones se deben a diferentes archivos de productos/documentos necesarios para procesar el BeadChip para cada instrumento.
b. En comparación con la versión del genoma de referencia hg19 del genoma humano.

Abreviaturas: ADME, adsorción, distribución, metabolismo, excreción; COSMIC, catálogo de mutaciones somáticas en el cáncer; MHC, complejo principal de histocompatibilidad; HLA, antígeno leucocitario humano; PAR, región pseudoautosómica.

Información adicional

Citogenómica

Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Software BlueFuse Multi

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de 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

Bibliografía

1. Clinical Genome Resource. Página de inicio de ClinGen. www.clinicalgenome.org. Fecha de actualización: 21 de noviembre de 2023. Fecha de consulta: 29 de noviembre de 2023.
2. Cancer Genomics Consortium. Página de inicio: Cancer Genomics Consortium. www.cancergenomics.org. Fecha de consulta: 29 de noviembre 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.

illumina®

1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01507 ESP v2.0