SCHEDA TECNICA

Infinium™ CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Copertura completa di geni rilevanti dal punto di vista citogenomico per applicazioni di ricerca costituzionali e oncologiche

- Comprende input da letteratura valutata da esperti (peer-reviewed) e dalla comunità internazionale di citogenomica
- Include circa 850.000 SNP con 15× di ridondanza e copertura arricchita per 3.262 geni sensibili al dosaggio
- Offre rapporti segnale-rumore elevati utilizzando sonde SNP da 50mer lunghe per eccellente specificità dei target
- Fornisce dati riproducibili con un'ampia gamma di tipi di campione, inclusi i campioni FFPE

illumina®

Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.

Introduzione

È noto che le variazioni genetiche strutturali e numeriche influiscono sulla presentazione di un fenotipo. Per gli studi associati a malattie genetiche e al cancro è fondamentale ottenere un profilo accurato delle aberrazioni cromosomiche, come duplicati, delezioni, riorganizzazioni non bilanciate ed eventi di assenza di eterozigosi (AOH, absence of heterozygosity) in copia neutra. L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip (Figura 1) utilizza la comprovata chimica del saggio Infinium per offrire la sensibilità e l'ampia copertura necessarie per la comprensione dell'impatto di queste varianti genetiche.

L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 include input su geni rilevanti dal punto di vista citogenetico provenienti dalla comunità internazionale per applicazioni di ricerca costituzionali e oncologiche. L'elenco dei geni include contenuti dell'International Collaboration for Clinical Genomics (ICCG)[1] e del Cancer Cytogenomics Microarray Consortium (CCMC)[2] per fornire una panoramica completa dell'attività citogenomica.

L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip fornisce prestazioni affidabili su un'ampia gamma di tipi di campione, inclusi i campioni di tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded). Gli array elaborati possono essere sottoposti a scansione utilizzando l'iScan™ System o il NextSeq™ 550 System con elevata riproducibilità (Tabella 1). Per ottenere un'analisi dei dati eccellente, i CytoSNP-850K BeadChip sono compatibili con il BlueFuse™ Multi Software.

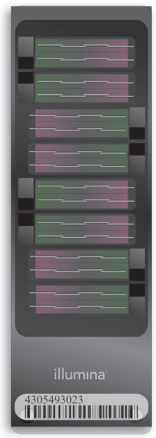

Figura 1: Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip. L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip a otto campioni fornisce i geni rilevanti dal punto di vista citogenomico per studi costituzionali e sul cancro con contenuto proveniente dall'ICCG e dal CCMC.

Ciò agevola l'identificazione ottimale di mosaicismi a basso livello[3] e la realizzazione di stime di breakpoint accurate sia per le variazioni del numero di copie (CNV, Copy Number Variation) sia per l'AOH. L'elevata ridondanza delle microsfere di 15× aumenta il rapporto segnale-rumore, semplificando le identificazioni delle CNV e degli eventi AOH con elevata sicurezza. Con appena 10 sonde consecutive è possibile identificare accuratamente le CNV, dimostrando l'elevato livello delle prestazioni del saggio Infinium.

Copertura esaustiva

L'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip contiene circa 850.000 polimorfismi a singolo nucleotide (SNP, single nucleotide poly-morphism) selezionati empiricamente sull'intero genoma (Tabella 2 e Tabella 3). Questa elevata densità di SNP permette l'analisi a elevata risoluzione per la scoperta di aberrazioni cromosomiche significative. La progettazione intelligente, basata sugli ultimi aggiornamenti ottenuti dalla letteratura valutata da esperti (peer-reviewed), fornisce una copertura arricchita per 3.262 geni di rilevanza nota sia in applicazioni di ricerca costituzionali sia oncologiche.

Per ottenere maggiore sensibilità, l'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip sfrutta la tecnologia comprovata del saggio Infinium. L'utilizzo di sonde SNP da 50mer favorisce un'elevata specificità sulla sequenza target.

Software di analisi straordinario

Il BlueFuse Multi Software utilizza algoritmi convalidati e ottimizzati per rilevare automaticamente il cambiamento nel numero di copie e gli eventi AOH, consentendo un'analisi citogenetica molecolare veloce e accurata. Il software offre una ricca annotazione genomica, un database centralizzato di risultati di casi storici e la creazione di report esaustivi delle varianti identificate per agevolare l'interpretazione dei dati. Sviluppata assieme alla comunità di genomica clinica, l'interfaccia intuitiva del BlueFuse Multi Software fornisce una struttura integrata per l'analisi dei dati per applicazioni di citogenetica molecolare.

Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.

Tabella 1: informazioni sul prodotto Infinium CytoSNP-850K BeadChip

Caratteristica	Descrizione		
Specie	Umana		
N. campioni per BeadChip	8		
Requisito di input di DNA	200 ng		
Chimica del saggio	Infinium HD Super		
Replicati SNP	15×		
N. SNP per identificazione CNV	10		
Supporto strumento	iScan System	NextSeq 550 System	
N. totale marcatori	848.902	848.902	
Rendimento dei campioni per settimana	960	128	
Durata scansione per campione	5 min	5 min	
Prestazioni dei dati	iScan System	NextSeq 550 System	Specifica del prodotto
Percentuale di identificazione	99,89%	99,90%	>98%
Riproducibilità	99,99%	99,99%	>99%
Deviazione log R	0,0929	0,1035	<0,20

Tabella 2: copertura dell'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

Spaziatura della sonda	Distanza media
Spaziatura della sonda sulla regione target	Circa 1 kb
Risoluzione della regione target	Circa 10 kb
Spaziatura della sonda genomica per il backbone	Circa 5 kb
Spaziatura complessiva della sonda	Circa 1,8 kb
Risoluzione complessiva effettiva	Circa 18 kb

Tabella 3: informazioni sui marcatori dell'Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip[a]

Categorie marcatori[b]	N. marcatori (iScan System)
N. totale marcatori	848.902
Geni RefSeq	467.422
+/-10 kb RefSeq	541.515
Geni ADME	15.153
+/-10 kb ADME	18.590
Geni COSMIC	418.131
Marcatori HLA	5.145
Geni HLA	276
Geni GO	137.873
Regioni esoniche	68.801
Regioni del promotore	26.814
Marcatori del cromosoma X	29.894
Marcatori del cromosoma Y	1.197
Marcatore PAR/omologo	728

a. I valori sono stati ottenuti dal file manifest del saggio. Le variazioni sono dovute ai diversi file manifest/prodotto richiesti per elaborare il BeadChip per ciascuno strumento.
b. Confrontato con il problema del genoma umano del genoma di riferimento hg19.
Abbreviazioni: ADME = assorbimento, distribuzione, metabolismo, eliminazione; COSMIC = catalogo di mutazioni somatiche nel cancro; MHC = complesso maggiore di istocompatibilità; HLA = antigene leucocitario umano; PAR = regione pseudoautosomica.

Maggiori informazioni

Citogenomica

Infinium CytoSNP-850K v1.4 BeadChip

BlueFuse Multi Software

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
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

Bibliografia

1. Clinical Genome Resource. Welcome to ClinGen. www.clinicalgenome.org. Aggiornato il 21 novembre 2023. Consultato il 29 novembre 2023.
2. Cancer Genomics Consortium. Home - Cancer Genomics Consortium. www.cancergenomics.org. Consultato il 29 novembre 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®

Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 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, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01507 ITA v2.0