

# Puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium<sup>MC</sup>

Une puce à ADN de haute densité personnalisable pour des études de dépistage et de génotypage à grande échelle financièrement avantageuses.

## Présentation

La puce personnalisable BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium constitue un moyen économique d'accomplir et de documenter de vastes études génétiques, en particulier des études de génotypage à grande échelle. Conçue en collaboration avec plusieurs établissements de recherche de premier ordre, la puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium comprend tous les tags de polymorphismes mononucléotidiques (SNP) présents sur la puce BeadChip Core-24 Infinium et plus de 240 000 marqueurs provenant de la puce BeadChip HumanExome Infinium (Tableau 5 et Tableau 6). La puce BeadChip CoreExome-24+ v1.4 Infinium peut également recevoir jusqu'à 100 000 marqueurs partiellement personnalisés. Outre la possibilité de réaliser des études de génotypage à grande échelle financièrement avantageuses, l'utilisation des puces BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium permet d'obtenir facilement et rapidement des ensembles de données d'échantillon de référence exploitables dans le cadre de diverses applications en aval.

Celles-ci peuvent notamment être utilisées pour les études de détection sur les variants communs, l'ADN mitochondrial (ADNmt), l'ascendance, la confirmation du sexe, la perte de variants et les insertions/délétions (indels) (Tableau 2). Les puces BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium utilisent le test de dépistage à débit élevé (HTS) Infinium, dont la fiabilité a été établie. Associée aux systèmes éprouvés iScan<sup>MC</sup> ou HiScan<sup>MC</sup>, cette puce BeadChip de haute densité de 24 échantillons (Figure 1) fournit des renseignements de haute qualité sur l'ensemble du génome de différentes populations du monde entier à un coût abordable.



**Figure 1 : Puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium** : la puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium permet le génotypage informatif des tags SNP et des marqueurs ciblant l'exome de différentes populations dans le monde, pour l'obtention de données de qualité supérieure exploitables dans le cadre de diverses applications en aval.

## Flux de travail à débit élevé

La puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium utilise le format HTS Infinium hautement adaptable afin de traiter à débit élevé des milliers d'échantillons par semaine pour effectuer de vastes recherches à l'échelle de la population et pour le dépistage de variants. Le format

HTS Infinium offre aussi un flux de travail rapide de 3 jours qui permet de faire progresser les recherches rapidement (Figure 2). L'intégration optionnelle du système LIMS (Laboratory Information Management System) d'Illumina dans le flux de travail procure une haute efficacité en laboratoire ainsi qu'une fonction d'automatisation, de suivi du processus et de suivi des données du contrôle de la qualité. Le service de conseil ArrayLab d'Illumina propose des solutions sur mesure pour les laboratoires de génotypage à débit élevé qui souhaitent augmenter leur efficacité et l'excellence générale opérationnelle.

## Test robuste de haute qualité

La puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium s'appuie sur une chimie de test Infinium éprouvée pour produire des données reproductibles de la même haute qualité (Tableau 1) que celles que les puces à ADN de génotypage d'Illumina fournissent depuis plus d'une décennie. La gamme de produits Infinium propose des débits de génotypage et une reproductibilité élevés pour de nombreux types d'échantillons, dont la salive, le sang, les tumeurs solides, les congelés frais et les frottis buccaux (Tableau 3). De plus, le rapport élevé signal/bruit des débits individuels de génotypage du test Infinium donne aux chercheurs accès à la définition de variants du nombre de copies (VNC) pangénomique avec une sonde à espacement moyen d'environ 5,27 kb.

**Tableau 1 : Renseignements sur le produit**

Fonctionnalité	Description	
Espèce	Être humain	
Nombre total de marqueurs	567 218	
Capacité pour les types de billes personnalisés	100 000	
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	24	
Exigence d'entrée d'ADN	200 ng	
Chimie de test	HTS Infinium	
Système prenant en charge la puce	Système iScan ou HiScan	
Débit d'échantillons <sup>a</sup>	Env. 2304 échantillons par semaine	
Durée de balayage par échantillon	Système iScan 2,5 minutes	Système HiScan 2,0 minutes
Performance des données	Valeur <sup>b</sup>	Spécifications du produit <sup>c</sup>
Taux de définition	99,8 %	Moyenne > 99 %
Reproductibilité	99,99 %	> 99,9 %
Déviation de log R	0,09	< 0,30
Espace		
Espace (kb)	Moyenne 5,27	Médian 1,82 90e % <sup>d</sup> 14,30

- Suppose un système iScan, un système de chargement automatique AutoLoader 2.x, deux robots Tecan et une semaine de travail de 5 jours.
- Les valeurs sont tirées du génotypage de 270 échantillons de référence du projet HapMap.
- Les marqueurs du chromosome Y des échantillons féminins sont exclus.
- Valeur attendue pour les projets types ayant recours aux protocoles standard d'Illumina. Les échantillons de tumeur et les échantillons préparés à l'aide de méthodes autres que les protocoles standard d'Illumina sont exclus.

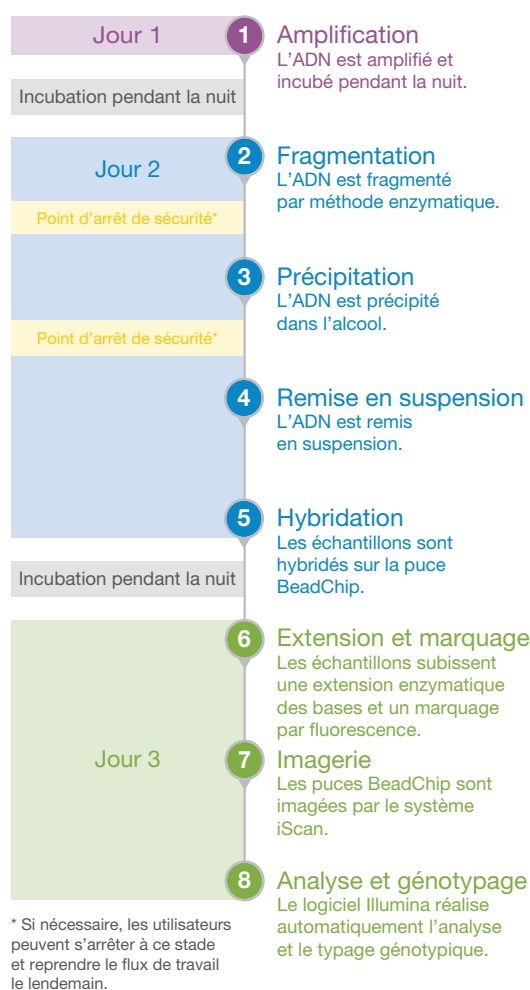


Figure 2 : Flux de travail HTS Infinium : le format HTS Infinium propose un flux de travail rapide de 3 jours dont la durée de manipulation est minimale.

Tableau 2 : Renseignements relatifs aux marqueurs

Catégories de marqueurs		Nbre de marqueurs	
Marqueurs exoniques <sup>a</sup>		268 631	
Marqueurs introniques <sup>a</sup>		152 454	
Marqueurs de terminaison <sup>b</sup>		15 040	
Marqueurs de faux-sens <sup>b</sup>		219 228	
Marqueurs de synonymes <sup>b</sup>		14 774	
Marqueurs de mitochondries <sup>c</sup>		369	
Indels <sup>c</sup>		12 451	
Chromosomes sexuels <sup>c</sup>	X	Y	PAR/Homologue
	13 115	2118	256

a. RefSeq : Base de données de séquences de référence du NCBI. Consulté en mai 2020.  
 b. Par comparaison au système UCSC Genome Browser. Consulté en mai 2020.  
 c. NCBI Genome Reference Consortium, version GRCh37. Consulté en mai 2020.  
 Abréviations : indel, insertion/délétion; PAR, région pseudo-autosomique.

Tableau 3 : Exactitude de l'imputation du projet 1000G<sup>a</sup> à différents seuils de la FAM

Population <sup>b</sup>	Exactitude de l'imputation		
	FAM ≥ 5 %	FAM ≥ 1 %	FAM 1–5 %
AFR	0,90	0,84	0,76
AMR	0,94	0,89	0,80
EAS	0,93	0,86	0,66
EUR	0,94	0,89	0,76
SAS	0,93	0,86	0,71

DL r<sup>2</sup> ≥ 0,80 selon les données du projet 1000G<sup>a</sup> à différents seuils de la FAM

Population <sup>b</sup>	Couverture du DL (r <sup>2</sup> ≥ 0,80)	
	FAM ≥ 5 %	FAM ≥ 1 %
AFR	0,29	0,18
AMR	0,57	0,40
EAS	0,66	0,54
EUR	0,63	0,49
SAS	0,58	0,44

Moyenne du DL du projet 1000G<sup>a</sup> à différents seuils de la FAM

Population <sup>b</sup>	Couverture du DL (r <sup>2</sup> ≥ 0,80)	
	FAM ≥ 5 %	FAM ≥ 1 %
AFR	0,47	0,31
AMR	0,71	0,53
EAS	0,77	0,64
EUR	0,74	0,59
SAS	0,72	0,56

a. Par comparaison aux données provenant de la phase 3, version 5, du projet 1000 Genomes (1000G). [www.internationalgenome.org](http://www.internationalgenome.org). Consulté en mai 2020.  
 b. Voir le [www.internationalgenome.org/faq/which-populations-are-part-your-study](http://www.internationalgenome.org/faq/which-populations-are-part-your-study).

Abréviations : FAM, fréquence d'allèle mineur; AFR, Africains; AMR, Américains aux origines mixtes; EAS, Asiatiques de l'Est; EUR, Européens; SAS, Asiatiques du Sud; DL, déséquilibre de liaison.

## Renseignements relatifs à la commande

Trousse CoreExome-24 v1.4 Infinium	N° de référence
48 échantillons	20039222
288 échantillons	20039223
1152 échantillons	20039224
Trousse CoreExome-24+ v1.4 Infinium <sup>a</sup>	N° de référence
48 échantillons	20039214
288 échantillons	20039215
1152 échantillons	20039216

a. Prend en charge du contenu personnalisé supplémentaire.

## En savoir plus

Pour en savoir plus sur la puce BeadChip CoreExome-24 v1.4 Infinium et sur d'autres produits et services de génotypage d'Illumina, visitez le site [www.illumina.com/genotyping](http://www.illumina.com/genotyping).