

Infinium^{MC} Global Diversity Array-8 v1.0

Une puce à ADN puissante et rentable qui combine une couverture exceptionnelle des variants de recherche clinique à un contenu pangénomique multiethnique optimisé.

Points saillants

- Puce à ADN choisie par le programme de recherche *All of Us***
 Choisie par une initiative de pointe en génomique de la médecine de précision pour génotyper et séquencer au moins un million de personnes
- Couverture actualisée des variants de recherche clinique**
 Permet le génotypage de variants de recherche clinique pour un large éventail d'applications
- Une excellente couverture pour des populations diverses**
 Répond au besoin de diversité ethnique dans les études génomiques grâce à une chaîne principale multiethnique optimisée
- Des appels de génotypages de haute qualité avec un flux de travail évolutif**
 Produit des données reproductibles de haute qualité en s'appuyant sur une chimie Infinium dont la fiabilité a été établie avec un flux de travail de trois jours.

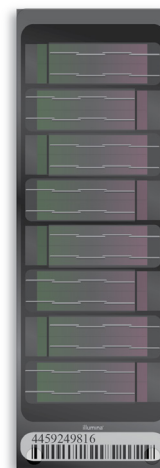


Figure 1 : Puce Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip : conçue sur la plateforme éprouvée Infinium pour huit échantillons.

Introduction

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 pour huit échantillons (Figure 1) (Tableau 1) présente une couverture actualisée des variants de recherche clinique associées à la maladie et à la pharmacogénomique et un contenu d'exome représentant diverses populations (Tableau 2) (Tableau 3). La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 est construite sur une chaîne principale globale de polymorphismes mononucléotidiques (SNP) communs à haute densité optimisée afin d'obtenir une couverture génomique par imputation croisée des populations (Figure 2). Elle permet le développement d'un score de risque polygénique et la caractérisation de l'architecture génétique dans diverses populations.

Tableau 1 : Renseignements sur le produit^a

Fonctionnalité	Description
Espèce	Être humain
Nombre total de marqueurs ^b	1 831 442
Capacité pour les types de billes personnalisés	175 000
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	8
Exigence d'entrée d'ADN	200 ng
Chimie de test	Infinium LCG
Systèmes prenant en charge la puce	Système ^{MD} iScan
Débit d'échantillonnage maximal du système iScan	~ 1 728 échantillons/semaine
Temps de numérisation par échantillon	4,4 minutes

a. Les valeurs, durées de balayage et débits maximaux approximatifs peuvent varier selon le laboratoire et la configuration du système.

b. Variants dans le manifeste commercial

La combinaison d'une chaîne principale de SNP à haute densité et d'une couverture de variants de recherche clinique actualisée et pertinente offre une qualité exceptionnelle de chaque génotype en fournissant des renseignements pour les applications de découverte et de dépistage.

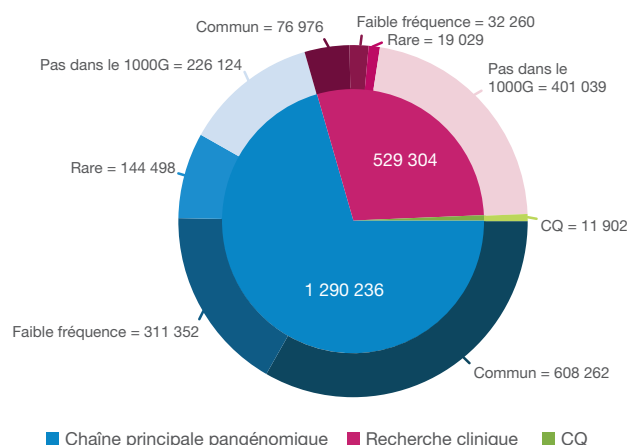


Figure 2 : Résumé : la partie centrale de la tarte représente la proportion de puces à ADN qui ont été choisies aux fins de couverture pangénomique, de recherche clinique et de contrôle de la qualité. L'anneau extérieur résume la fréquence allélique mondiale pondérée de référence pour les variants uniques présents dans le projet 1000 Genomes (1000G).¹ Les variants qui ne se trouvent pas dans le 1000G sont signalés. Les résultats représentent des variants uniques.

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 fournit la couverture la plus efficace par variant au sein de la gamme de puces à ADN humaine d'Illumina. Idéal pour les programmes de médecine de précision visant à optimiser le retour sur investissement du génotypage. La trousse Global Diversity Array se présente dans un emballage pratique qui contient des puces BeadChip et des réactifs aux fins d'amplification, de fragmentation, d'hybridation, d'étiquetage et de détection des variants génétiques au moyen du gestionnaire de flux de travail Infinium uniformisé et à débit élevé.

Tableau 2 : Contenu à valeur élevée

Contenu	Nb de marqueurs ^a	Application de recherche ou remarque	Contenu	Nb de marqueurs	Application de recherche ou remarque
ACMG ² 59, couverture des gènes de 2016	51 899	Variants ayant une signification clinique connue, identifiés à partir d'échantillons cliniques de séquençages d'exome entier et de génome entier	Gènes GO ⁹ CVS	318 902	Maladies cardiovasculaires
ACMG 59, toutes les annotations	25 751		Base de données de variants génomiques ¹⁰	1 501 083	Variation génomique structurale
ACMG 59, pathogènes	8 319		eQTL ¹¹	6 913	Loci génomiques régulant le niveau d'expression de l'ARNm
ACMG 59, probablement pathogènes	3 154		SNP d'empreinte ¹²	780	Identification humaine
ACMG 59, bénins	2 178		Exomes gnomAD ¹³	427 536	Les résultats de séquençage d'exome entier et de génome entier proviennent de personnes sans lien de parenté et de différentes études
ACMG 59, probablement bénins	4 366		Gènes HLA ¹⁴	1 237	Défense contre la maladie, rejet de transplantation et affections auto-immunes
ACMG 59, VUS	6 077		CMH étendu ^{14c}	22 089	Défense contre la maladie, rejet de transplantation et affections auto-immunes
ADME ³ , gènes principaux et étendus + gènes CPIC	31 176	Absorption, distribution, métabolisme et excrétion des médicaments	Gènes KIR ⁴	167	Affections auto-immunes et défense de maladie
ADME, gènes principaux et étendus + gènes CPIC +/- 10 kb	37 362	Y compris les régions régulatrices	SNP néandertaliens ¹⁵	4 327	Ascendance néandertalienne et migration des populations humaines
AIM ⁹	3 672	Marqueurs d'identification ancestrale	Couverture du dépistage génétique du nouveau-né/porteur	70 698	Gènes associés aux maladies infantiles récessives graves comprises dans le panel de séquençage ¹⁹ des maladies héréditaires TruSight ^{19c}
APOE ⁴	102	Maladie cardiovasculaire, maladie d'Alzheimer et cognition	Catalogue NHGRI-EBI GWAS ¹⁶	28 652	Marqueurs provenant d'études d'association pangénomique (GWAS) publiées
Gènes du phénotype sanguin ⁵	2 928	Phénotypes sanguins	PharmGKB ^{17,18} tous	4 360	Variation génétique humaine associée à la réaction aux médicaments
Variants ClinVar ⁶	113 679	Relations entre les variations, les phénotypes et la santé humaine	PharmGKB, niveau 1A	32	
ClinVar, pathogènes	28 821		PharmGKB, niveau 1B	2	
ClinVar, probablement pathogènes	10 869		PharmGKB, niveau 2A	19	
ClinVar, bénins	32 355		PharmGKB, niveau 2B	64	
ClinVar, probablement bénins	24 100		PharmGKB, niveau 3B	1 342	
ClinVar, VUS	26 731		PharmGKB, niveau 4B	170	
Gènes COSMIC ⁷	1 039 798		Mutations somatiques du cancer	RefSeq ²⁰ , UTR 3'	53 278
CPIC ⁸ , tous	241	Variants pouvant indiquer des lignes directrices pour optimiser la pharmacothérapie	RefSeq, UTR 5'	33 738	Régions non traduites 5' ^d
CPIC-A			RefSeq, tous les UTR	84 474	Régions non traduites ^d
CPIC-A/B	138		RefSeq	1 137 129	Tous les gènes connus
CPIC-B	18		RefSeq, +/- 10 kb	1 272 757	Régions régulatrices ^d
CPIC-C	14		RefSeq, promoteurs	46 363	2 kb en amont de tous les gènes connus pour inclure les régions du promoteur ^d
CPIC-C/D	103		RefSeq, régions d'épissage	19 120	Variants aux sites d'épissage ^d
CPIC-D	71				

a. Le nombre de marqueurs de chaque catégorie peut varier.
 b. Basé sur des calculs internes
 c. Le CMH étendu est une région d'environ 8 Mb
 d. De tous les gènes connus

Abréviations : ACMG, American College of Medical Genetics; ADME, absorption, distribution, métabolisme et excrétion; AIM, marqueur d'identification ancestrale; APOE, apolipoprotéine E; COSMIC, Catalog of Somatic Mutations in Cancer (catalogue des mutations somatiques intervenant dans un cancer); CPIC, Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI, Institut européen de bioinformatique; eQTL, loci de caractères quantitatifs d'expression; gnomAD, Genome Aggregation Database; GO CVS, annotation du système cardiovasculaire de la Gene Ontology; GWAS, étude d'association pangénomique; HLA, antigène leucocytaire humain; KIR, récepteur de type immunoglobuline de cellules tueuses; CMH, complexe majeur d'histocompatibilité; NHGRI, National Human Genome Research Institute; PharmGKB, Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq, base de données de séquences de référence du NCBI; UTR, région non traduite; VUS, variant de signification inconnue; WES, séquençage d'un exome entier; WGS, séquençage d'un génome entier.

Choisie par le programme de recherche *All of Us*

La puce à ADN BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 a été choisie par le [programme de recherche *All of Us*](#). Ce programme engagera au moins un million de volontaires résidant aux États-Unis pour partager leurs données de santé pendant plusieurs années afin d'améliorer les résultats cliniques, d'optimiser la mise au point de nouveaux traitements et de catalyser une nouvelle génération de soins de prévention et de traitements médicaux plus précis et basés sur des données probantes. En outre, l'une des valeurs fondamentales du programme qui définit son développement et sa mise en œuvre est que les participants reflètent la grande diversité de la population des États-Unis. La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 a été conçue pour répondre à ces besoins en associant des contenus multiethniques et à large spectre génomique avec des variants de recherche clinique structurés.

Tableau 3 : Renseignements relatifs aux marqueurs

Catégories de marqueurs	Nb de marqueurs		
Marqueurs exoniques ^a	538 230		
Marqueurs introniques ^a	678 231		
Marqueurs de terminaison ^b	29 227		
Marqueurs de faux-sens ^b	348 902		
Marqueurs de synonymes ^b	39 979		
Marqueurs de mitochondries ^b	1 397		
Indels ^c	44 172		
Chromosomes sexuels ^c	X	Y	PAR/Homologue
	62 617	6 478	5 497

- a. RefSeq : base de données de séquences de référence du NCBI.²⁰ Consulté en janvier 2020.
- b. Par comparaison au système UCSC Genome Browser.⁴ Consulté en janvier 2020.
- c. NCBI Genome Reference Consortium, version GRCh37.²¹ Consulté en janvier 2020. Abréviations : indel, insertion/délétion; PAR, région pseudo-autosomique.

Chaîne principale multiethnique conçue en collaboration avec des institutions majeures

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 utilise du contenu issu de la puce Infinium Multi-Ethnic Global-8 v1.0 BeadChip, une puce largement utilisée et adoptée par des biobanques majeures. La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 contient un éventail portant sur tout le génome et conçu pour marquer à la fois les variants communs et ceux moins fréquents dans les populations mondiales (fréquence d'allèle mineur (MAF) > 1%). Cet éventail a été conçu grâce à un travail collaboratif avec le Consortium on Asthma among African-ancestry Populations in the Americas (CAAPA) et le programme Population Architecture using Genomics and Epidemiology (PAGE).

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 prélève des séquences de tout le génome non trouvées dans le 1000G. La conception de la puce à ADN tire parti de plus de 1 000 séquences portant sur tout le génome de populations d'héritage africain dans l'ensemble du continent américain, y compris les États-Unis, les Caraïbes, l'Amérique latine et l'Amérique du Sud.

Couverture exceptionnelle de contenu exonique

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 inclut le marquage renforcé des régions exoniques et une couverture enrichie pour faire correspondre avec précision les loci d'études d'association pangénomiques avec des maladies précédemment identifiées ou de traits d'association. Plus de 400 000 marqueurs de contenu d'exome ont été réunis à partir de 36 000 individus d'origines ethniques diverses, y compris des Afro-Américains, Hispaniques, Insulaires du Pacifique, populations d'Asie de l'Est

et Métis. Elle contient aussi un contenu exonique diversifié de la base de données ExAC,²² y compris les marqueurs à la fois pour l'ensemble des populations et propres à une population avec soit la fonctionnalité ou les fortes preuves aux fins d'association (Tableau 4).

Tableau 4 : Couverture exonique pour l'ensemble des populations

Population(s) ^{a,b}	Nb de marqueurs
EUR	305 380
EAS	132 257
AMR	254 594
AFR	241 679
SAS	206 832
EUR/EAS/AMR/AFR/SAS	61 896

a. www.internationalgenome.org/category/population

b. D'après gnomAD, gnomad.broadinstitute.org/

Couverture exceptionnelle de variants avec des associations de maladies connues

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 couvre des variants sélectionnés dans le catalogue NHGRI-GWAS, représentant un large panel de phénotypes et de classifications pathologiques (Figure 3). Ce contenu offre une occasion exceptionnelle aux chercheurs souhaitant étudier diverses populations pour tester et valider des associations précédemment trouvées sur des populations européennes.

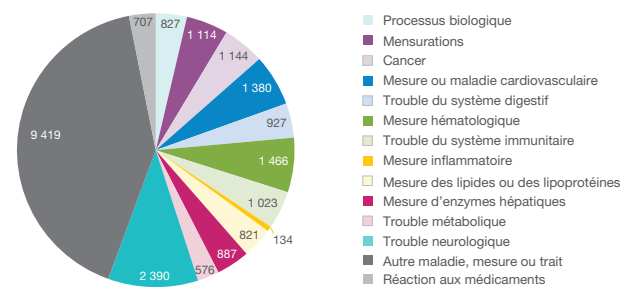


Figure 3 : Catégories de maladies du NHGRI – Le contenu de recherche clinique Global Diversity Array inclut des marqueurs répartis dans une large gamme de catégories de maladies fondées sur la base de données du NHGRI.

Contenu de recherche clinique actualisé et pertinent

Les bases de données cliniques telles que ClinVar évoluent en permanence, à mesure que de nouveaux variants sont ajoutés et que d'autres changent de dénomination pour passer à « Pathogènes » ou « Probablement pathogènes ». La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 fournit une couverture actualisée de nombre de ces variants de grande valeur contenus dans les bases de données annotées. Les variants inclus sur la puce à ADN comportent des marqueurs d'association de maladies connues d'après les bases de données ClinVar, PharmGKB et du National Human Genome Research Institute (NHGRI)-EBI (Figure 4). La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 fournit également des étiquettes SNP fondées sur l'imputation pour les allèles HLA, une région CMH étendue, le gène KIR, et du contenu exonique issu de la base de données gnomAD¹³ (Tableau 2).

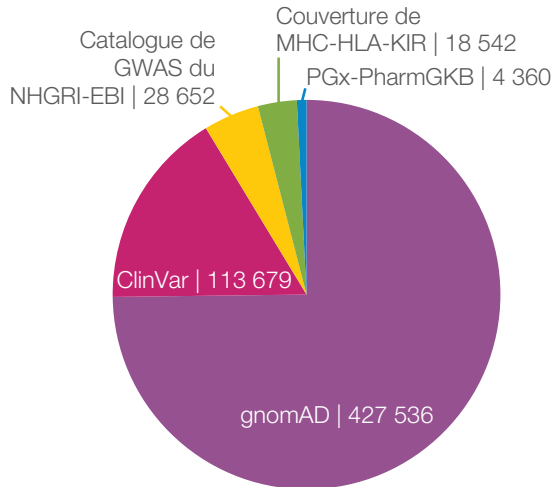


Figure 4 : Contenu de recherche clinique – Le contenu de recherche clinique a été sélectionné par des experts dans des bases de données reconnues scientifiquement pour créer une puce à ADN hautement informative aux fins d'applications en recherche clinique. Le nombre de variants est sujet à modifications.

Large spectre de marqueurs pharmacogénomiques

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 couvre des variants pharmacogénomiques associés aux phénotypes de l'absorption, de la distribution, du métabolisme et de l'excrétion (ADME) fondés sur la base de données PharmGKB¹⁷ et sur les lignes directrices du Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC)⁹ (Figure 5).

Vaste gamme de catégories de maladies couvertes

Le contenu de recherche clinique sur la puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 permet de valider des associations de maladies, de profiler le risque ainsi que d'effectuer des recherches sur le dépistage préventif et des études pharmacogénomiques. La sélection des variants comprend une gamme de classifications des pathologies fondées sur les annotations ClinVar du College of Medical Genetics (ACMG) (Figure 6A).² La puce BeadChip couvre un large éventail de phénotypes et de classifications pathologiques sur la base des données ClinVar et du catalogue NHGRI-GWAS (Figure 6B).

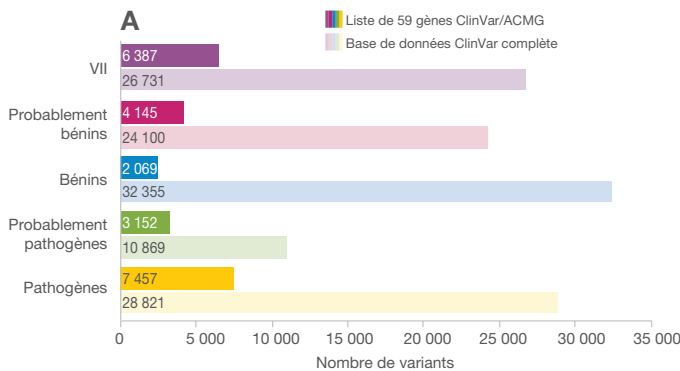


Figure 6 : Vaste couverture des catégories de maladies – (A) Les variants sont classés par gamme de classifications pathologiques en fonction des annotations de la base de données ClinVar de l'American College of Medical Genetics (ACMG). (B) Contenu de recherche clinique du Global Screening Array par catégorie de la base de données ClinVar. Le nombre de variants est sujet à modifications.

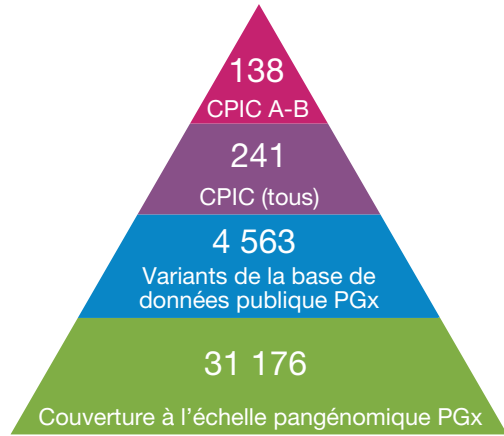


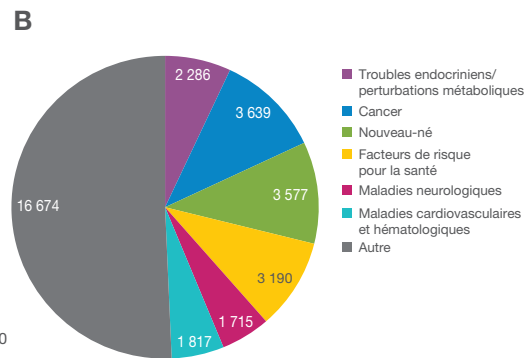
Figure 5 : Vaste gamme de marqueurs pharmacogénomiques – Le contenu de recherche clinique comporte une liste exhaustive de marqueurs pharmacogénomiques sélectionnés en fonction des lignes directrices du CPIC et de la base de données PharmGKB.¹⁶ Variants de la base de données publique PGx, variants annotés dans PharmGKB, PharmVar, CPIC; La couverture à l'échelle du génome de PGx, comprend des marqueurs situés dans des gènes ADME étendus ou des gènes de niveau A du CPIC, y compris des marqueurs d'imputation SNP ciblés et des marqueurs de variation du nombre de copies (CNV) de niveau A.

Marqueurs de CQ pour l'identification des échantillons

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 comprend des marqueurs de CQ pour les études à grande échelle, ce qui permet l'identification, le suivi, la détermination de l'ascendance et la stratification des échantillons (Figure 7).



Figure 7 : Marqueurs du CQ – Les variants du CQ sur la puce à ADN permettent d'effectuer différentes fonctions de suivi des échantillons, notamment la détermination du sexe, l'ascendance continentale et l'identification humaine.



Haute précision de l'imputation de l'ascendance

La précision de l'imputation élevée donne de meilleurs outils pour effectuer des recherches sur les maladies à l'échelle de la population et détecter les variants déterminants propres à une population. Des consortiums majeurs en matière de recherche sur les maladies ayant contribué au développement de la puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 incluaient des étiquettes SNP propres à une population et transethniques pour optimiser les performances d'imputation, ouvrant la voie à des études plus efficaces portant sur diverses populations (Tableau 7, Tableau 8). La chaîne principale Global Diversity Array maximise la quantité d'informations de qualité pouvant être extraites de chaque échantillon génotypé.

Méthodologie de calcul de l'imputation

Les performances d'imputation sont mesurées en simulant des variants génotypés avec la puce Global Diversity Array-8 sur des échantillons du 1000G (Tableaux 7 et 8). Un échantillon aléatoire a été sélectionné à partir des 26 populations mondiales du 1000G, puis divisé par super population pour tester les variants de la puce Global Diversity Array-8. Les échantillons du 1000G restants ont été utilisés comme référence (les données 1000G sont déjà échelonnées à l'aide de BEAGLE). Minimac3 a été utilisé pour effectuer l'imputation et la qualité de l'imputation a été mesurée en utilisant la corrélation r^2 du fichier info produit par minimac3.

Tableau 5: Précision de l'imputation du 1000G à différents seuils de la MAF

Population	Précision de l'imputation		
	MAF \geq 5 %	MAF \geq 1 %	MAF 1-5 %
AFR	0,96	0,93	0,90
AMR	0,95	0,88	0,75
EAS	0,92	0,88	0,77
EUR	0,94	0,91	0,81
SAS	0,96	0,92	0,82

a. Données provenant de la phase 3, version 5, du projet 1000G. www.internationalgenome.org. Consulté le 23 janvier 2020. Imputation calculée avec minimac3.
 b. www.internationalgenome.org/category/population

Tableau 6 : Nombre de marqueurs imputés à $r^2 \geq 0,80$ selon les données du projet 1000G^a

Population ^b	Nb de marqueurs imputés		
	MAF \geq 5 %	MAF \geq 1 %	MAF 1-5 %
AFR	17 904 224	30 223 608	12 319 384
AMR	13 250 116	18 866 180	5 616 064
EAS	11 064 504	14 116 088	3 051 584
EUR	12 605 568	16 854 634	4 249 066
SAS	13 244 890	18 009 596	4 764 706

a. Données provenant de la phase 3, version 5, du projet 1000G. www.internationalgenome.org. Consulté le 23 janvier 2020. Imputation calculée avec minimac3.
 b. www.internationalgenome.org/category/population

Options adaptables de contenu

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 peut être adaptée pour comprendre jusqu'à 175 000 types de billes personnalisés. L'outil DesignStudio^{MC} Microarray Assay Designer peut être utilisé pour concevoir des cibles telles que des SNP, des variations du nombre de copies (VNC) et des indels.

Flux de travail à débit élevé

La puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 utilise le format éprouvé à huit échantillons Infinium qui permet aux laboratoires de procéder efficacement à des mises à l'échelle en fonction des besoins. Afin d'obtenir un débit de traitement souple, le test Infinium peut analyser jusqu'à 1 728 échantillons par semaine avec un seul système iScan. Le test Infinium offre un flux de travail de trois jours qui permet aux utilisateurs de rassembler des données et de fournir les rapports sur les résultats rapidement (Figure 8).

Le service ArrayLab Consulting d'Illumina offre des solutions personnalisées aux laboratoires désireux d'accroître rapidement leur efficacité et leur excellence opérationnelle.



* Si nécessaire, les utilisateurs peuvent s'arrêter à ce stade et reprendre le flux de travail le lendemain.

Figure 8 : Flux de travail Infinium pour 8 échantillons – Le flux de travail Infinium propose un flux de travail rapide de trois jours avec une durée de manipulation minimale.

Test fiable de haute qualité

La puce à ADN BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 s'appuie sur une chimie de test Infinium dont la fiabilité a été établie pour produire des données reproductibles de la même haute qualité (Tableau 7) que celles que les puces à ADN de génotypage d'Illumina fournissent depuis plus d'une décennie. Elle est compatible avec les trousseaux Infinium FFPE QC et DNA Restoration²³, ce qui permet d'effectuer le génotypage d'échantillons fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE). De plus, le rapport signal/bruit élevé des débits individuels de génotypage du test Infinium donne aux chercheurs accès à la définition du variant du nombre de copies (VNC) pangénomique.

Tableau 7 : Performances des données et espace

Performance des données	Valeur ^a	Spécifications du produit ^b
Taux d'appel	99,7 %	> 99,0 % en moy.
Reproductibilité	99,99 %	> 99,90 %
Déviations de log R	0,12 ^c	< 0,30 en moy. ^d

Espace	Espace (kb)		
	Moyenne	Médiane	90e % ^c
Espace (kb)	1,5	0,63	4,0

- a. Les valeurs sont tirées du génotypage de 2051 échantillons de référence du projet HapMap.
- b. Les marqueurs du chromosome Y des échantillons féminins sont exclus.
- c. Basé sur les résultats de l'ensemble d'échantillons GenTrain.
- d. Valeur attendue pour les projets types ayant recours aux protocoles standard d'Illumina. Les échantillons de tumeurs et les échantillons préparés à l'aide de méthodes autres que les protocoles standard d'Illumina sont exclus.

Résumé

Avec le système iScan, le test Infinium et le logiciel d'analyse intégrée, la puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 constitue une solution rentable pour effectuer des études génétiques à l'échelle de la population, le dépistage de variants et la recherche en médecine de précision.

Renseignements relatifs à la commande

Commandez en ligne les produits Infinium pour Illumina sur le site www.illumina.com

Trousse Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip	N° de référence
16 échantillons	20031669
48 échantillons	20031810
96 échantillons	20031811
384 échantillons	20031812

Trousse Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 BeadChip ^a	N° de référence
16 échantillons	20031813
48 échantillons	20031814
96 échantillons	20031815
384 échantillons	20031816

a. Prend en charge du contenu personnalisé

En savoir plus

Découvrez-en plus sur la puce BeadChip Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 et les autres produits et services Illumina dédiés au génotypage sur www.illumina.com/techniques/microarrays.html.

Références

- Projet 1000 Genomes. www.1000genomes.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing (recommandations de l'ACMG pour la notification des découvertes fortuites dans le séquençage de l'exome et du génome cliniques). www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/. Consulté le 23 janvier 2020.
- Liste des gènes PharmaADMEi. www.pharmaadme.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- Navigateur génomique de l'Université de Californie à Santa Cruz (UCSC). genome.ucsc.edu. Consulté le 23 janvier 2020.
- NCBI Reference Sequence Blood Group Antigen Gene Mutation Database (base de données du NCBI sur les mutations génétiques des antigènes des groupes sanguins de la séquence de référence). www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmut/systems. Consulté le 23 janvier 2020.
- Base de données ClinVar. www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Consulté le 23 janvier 2020.
- Catalogue des mutations somatiques du cancer. cancer.sanger.uk/cosmic. Consulté le 23 janvier 2020.
- Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- Base de données de variants génomiques. dgv.tcag.ca/dgv/app/home. Consulté le 23 janvier 2020.
- Base de données NCBI eQTL. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi. Consulté le 23 janvier 2020.
- The Allele Frequency Database (base de données des fréquences alléliques). alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp. Consulté le 23 janvier 2020.
- gnomAD, Genome Aggregation Database (base de données gnomAD). gnomad.broadinstitute.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- de Bakker PIW, McVean G, Sabeti PC, et al. A high-resolution HLA and SNP haplotype map for disease association studies in the extended human MHC. *Nat Genet.* 2006;38:1166-1172.
- Navigateur du génome de Néandertal. neandertal.ensemblgenomes.org/index.html. Consulté le 23 janvier 2020.
- National Human Genome Research Institute. www.genome.gov/. Consulté le 23 janvier 2020.
- PharmGKB, The Pharmacogenomics Knowledgebase. www.pharmgkb.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- PharmGKB, Clinical Annotation Levels of Evidence. www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Consulté le 23 janvier 2020.
- Illumina (2017). Fiche technique du panel de séquençage des maladies héréditaires TruSight. Consulté en juillet 2016.
- RefSeq : base de données de séquences de référence de la NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consulté le 23 janvier 2020.
- NCBI Genome Reference Consortium. Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consulté le 23 janvier 2020.
- Navigateur Exome Aggregation Consortium (ExAC). exac.broadinstitute.org. Consulté le 23 janvier 2020.
- Trousse Infinium FFPE QC and DNA Restoration. www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/datasheet_FFPE_DNA_restoration.pdf.