

# Infinium<sup>MC</sup> H3Africa Consortium Array v2

Une puce à ADN puissante pour les études génétiques axées sur les populations africaines

Le contenu complet comprend > 2,2 millions de marqueurs avec environ 60 000 variants pertinents pour les populations africaines

L'éventail portant sur tout le génome détecte des variants communs et de basse fréquence sur une gamme de phénotypes

La chimie Infinium fiable fournit des données de génotypage de haute qualité, précises et reproductibles



## Présentation

Infinium H3Africa Consortium Array v2 (figure 1, tableau 1) est une puce à ADN de génotypage puissante permettant de déterminer des associations génétiques avec des traits communs et rares parmi les populations africaines. Conçue spécifiquement par le consortium H3Africa, cette puce à ADN exploite le contenu des puces BeadChip Omni2.5-8 et Omni5-4 d'Illumina, en plus du contenu personnalisé sélectionné par le consortium sur la base des données de séquençage du génome entier (WGS, Whole-genome Sequencing). Le contenu personnalisé a été sélectionné en incluant des polymorphismes mononucléotidiques (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) spécifiques demandés par les projets du consortium H3Africa, des SNP dans la région du complexe majeur d'histocompatibilité (CMH), des SNP du chromosome X et des mitochondries et des SNP d'intérêt clinique ou pharmacogénomique. Les autres SNP personnalisés ont été sélectionnés pour améliorer la couverture, la précision de l'imputation et l'enrichissement de variants nouveaux, mais courants, dans les populations africaines sur la base de données de séquençage.

## Contenu sélectionné par le consortium

Le consortium H3Africa a sélectionné environ 10 000 variants pertinents pour des maladies spécifiques d'intérêt, y compris des variants connus pour être associés aux maladies rénales, au diabète, à la drépanocytose, aux maladies cardiométaboliques et à la susceptibilité aux maladies infectieuses. D'autres variants provenant de PharmGKB<sup>1,2</sup>, du catalogue de l'étude d'association pangénomique (GWAS, Genome-wide Association Study)<sup>3</sup>, de ClinVar<sup>4</sup> et de la base de données COSMIC<sup>5</sup> ont également été déterminés et sélectionnés par le consortium. Pour PharmGKB et le catalogue GWAS, respectivement 4 000 et 24 000 variants qui se produisent avec une fréquence d'allèle mineure (MAF, Minor Allele Frequency) supérieure ou égale à 0,01 dans au moins une des populations africaines ont été sélectionnés pour inclusion. Pour ClinVar, le consortium a limité sa sélection à 27 000 SNP dont la MAF est supérieure ou égale à 0,05 dans au moins une des populations africaines. De la base de données COSMIC, le consortium a retenu 20 000 variants qui sont des substitutions caractérisées comme pathogènes dans la base de données et qui ont montré une MAF supérieure ou égale à 0,05 dans au moins une des populations africaines. Une partie de cette liste était déjà présente dans le contenu fixe et les 60 000 SNP restants ont été ajoutés en tant que composants du contenu personnalisé. Pour optimiser les inférences sur l'ascendance, le consortium a identifié un panel composé d'environ 2 000 variants de marqueurs d'identification ancestrale (AIM, Ancestry-informative Marker) africains, de mitochondries et du chromosome Y soigneusement choisis (tableau 2, tableau 3).

Figure 1 : Infinium H3Africa Consortium Array v2



La puce BeadChip à 8 échantillons comprend une variation de SNP commune et environ 10 000 variants pertinents pour les maladies d'intérêt dans les populations africaines.

Tableau 1 : Spécifications du produit

| Caractéristique                         | Description                      |
|-----------------------------------------|----------------------------------|
| Espèce                                  | Être humain                      |
| Nombre total de marqueurs               | 2 271 503                        |
| Nombre d'échantillons par puce BeadChip | 8                                |
| Exigence d'entrée d'ADN                 | 200 ng                           |
| Chimie de test                          | Infinium LCG                     |
| Système prenant la puce en charge       | iScan <sup>MC</sup> System       |
| Débit d'échantillons                    | ~ 1 728 échantillons par semaine |
| Temps de balayage par puce BeadChip     | 35 min                           |

Tableau 2 : Renseignements sur les catégories de marqueurs

| Catégories de marqueurs <sup>a</sup>                                                                                                                                                                                                                                            | Nbre de marqueurs |       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|-------|
| Marqueurs exoniques <sup>b</sup>                                                                                                                                                                                                                                                | 88 785            |       |
| Marqueurs introniques <sup>b</sup>                                                                                                                                                                                                                                              | 1 074 881         |       |
| Marqueurs de non-sens <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                              | 313               |       |
| Marqueurs de faux sens <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                             | 23 548            |       |
| Marqueurs de synonymes <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                             | 21 654            |       |
| Marqueurs de mitochondries <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                         | 234               |       |
| Insertion/suppressions <sup>d</sup>                                                                                                                                                                                                                                             | 318               |       |
| Chromosomes sexuels <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                                | X                 | Y     |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 36 347            | 2 528 |
| a. Le nombre de marqueurs est calculé à partir du manifeste du consortium.<br>b. RefSeq : NCBI Reference Sequence Database <sup>6</sup> .<br>c. Par rapport au système UCSC Genome Browser <sup>7</sup> .<br>d. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37 <sup>8</sup> . |                   |       |

## Échantillons de référence de la puce à ADN du consortium H3Africa Infinium

Les données de WGS obtenues auprès d'environ 3 480 personnes provenant de 17 pays d'Afrique ont été utilisées dans la conception de la puce à ADN. La couverture du séquençage pour ces échantillons variait de 4× à 30×. Dans cette cohorte, le consortium H3Africa a fourni environ 350 échantillons pour le séquençage au Baylor College of Medicine afin de générer des données à couverture élevée et de combler certaines lacunes dans les populations ou les pays manquants. Le projet TrypanoGen de H3Africa disposait de données supplémentaires de séquençage à couverture moyenne pour 118 échantillons qui ont été fournis pour la conception de la puce.

Tableau 3 : Contenu à valeur élevée

| Contenu                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Nbre de marqueurs <sup>a</sup> | Application/remarques                                                                                                                                      |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ACMG <sup>9</sup> 59, couverture des gènes de 2016                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 5 201                          | Variants ayant une importance clinique connue, identifiés à partir d'échantillons de WGS et WES                                                            |
| Gènes ADME <sup>2</sup> CPIC                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 3 258                          | Métabolisme et excrétion des médicaments (comprend les régions régulatrices)                                                                               |
| ADME <sup>2</sup> , gènes principaux et étendus + gènes CPIC, ± 10 kb                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 24 168                         |                                                                                                                                                            |
| AIM                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 2 563                          | Marqueurs d'identification ancestrale                                                                                                                      |
| ClinVar <sup>4</sup> , variants                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 8 590                          | Relations entre les variations, les phénotypes et la santé humaine                                                                                         |
| ClinVar <sup>4</sup> , pathogènes                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 85                             |                                                                                                                                                            |
| ClinVar <sup>4</sup> , probablement pathogènes                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 24                             |                                                                                                                                                            |
| ClinVar <sup>4</sup> , bénins                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 4 679                          |                                                                                                                                                            |
| ClinVar <sup>4</sup> , probablement bénins                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 4 097                          | Mutations somatiques du cancer                                                                                                                             |
| COSMIC <sup>5</sup> , gènes                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 81 841                         |                                                                                                                                                            |
| eQTL <sup>10</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 8 219                          | Locus génomiques régulant l'expression de l'ARNm                                                                                                           |
| Exome gnomAD                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 65 982                         | Les résultats de WES et de WGS proviennent de personnes sans lien de parenté                                                                               |
| Gènes HLA <sup>11</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 1 164                          | Défense contre la maladie, rejet de transplantation, affections auto-immunes                                                                               |
| CMH étendu <sup>11, b</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 24 411                         |                                                                                                                                                            |
| Catalogue NHGRI-EBI GWAS <sup>3</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 44 344                         | Marqueurs provenant de GWAS publiés                                                                                                                        |
| Annotation du phénotype PharmGKB <sup>1</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 1 846                          | Variation génétique humaine associée à la réaction aux médicaments, aux variants affectant un phénotype, avec ou sans information relative aux médicaments |
| Annotation des médicaments PharmGKB <sup>1</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 1 729                          | Variants affectant la réaction aux médicaments, le dosage, le métabolisme, etc.                                                                            |
| Annotation de l'analyse fonctionnelle PharmGKB <sup>1</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 149                            | Associations <i>in vitro</i> et de type d'analyse fonctionnelle                                                                                            |
| a. Le nombre de marqueurs de chaque catégorie peut varier.<br>b. Le CMH étendu est une région de 8 Mb.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                |                                                                                                                                                            |
| ACMG : American College of Medical Genetics; ADME : absorption, distribution, métabolisme et excrétion; COSMIC : Catalog of Somatic Mutations in Cancer (catalogue des mutations somatiques intervenant dans un cancer); eQTL : Expression Quantitative Trait Loci (locus de caractères quantitatifs d'expression); gnomAD : Genome Aggregation Database; HLA : Human Leukocyte Antigen (antigène leucocytaire humain); CMH : complexe majeur d'histocompatibilité; NHGRI : National Human Genome Research Institute; PharmGKB : Pharmacogenomics Knowledgebase. |                                |                                                                                                                                                            |

En savoir plus →

Communiquez avec votre représentant commercial local pour en savoir plus sur Infinium H3Africa Consortium Array v2 :

Amérique du Nord : 1 800 809-4566

Europe, Moyen-Orient, Afrique : +44 1799 534 000

Autres régions : [www.illumina.com/company/contact-us.html](http://www.illumina.com/company/contact-us.html)

Consortium H3Africa : <https://h3africa.org/>

| Renseignements relatifs à la commande                    |                 |
|----------------------------------------------------------|-----------------|
| Produit                                                  | N° de référence |
| Infinium H3Africa Consortium Array v2 (48 échantillons)  | 15056943        |
| Infinium H3Africa Consortium Array v2 (96 échantillons)  | 15056944        |
| Infinium H3Africa Consortium Array v2 (384 échantillons) | 15056945        |

Références

1. Whirl-Carrillo M, Huddart R, Gong L, et al. [An Evidence-based Framework for Evaluating Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine](#). *Clin Pharmacol Ther.* 2021;110(3):563-572. doi:10.1002/cpt.23502.
2. Relling M, Klein TE. [CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium of the Pharmacogenomics Research Network](#). *Clin Pharmacol Ther.* 2011;89(3):464-467. doi:10.1038/clpt.2010.279.
3. Sollis E, Mosaku A, Abid A, et al. [The NHGRI-EBI GWAS Catalog: knowledgebase and deposition resource](#). *Nucleic Acids Res.* 2023;51(D1):D977-D985. doi:10.1093/nar/gkac1010.
4. NCBI. Site Web de la base de données ClinVar. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](https://ncbi.nlm.nih.gov/clinvar). Consulté le 3 février 2025.
5. Tate JG, Bamford S, Jubb HC, et al. [COSMIC: The Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer](#). *Nucleic Acids Res.* 2019;47(D1):D941-D947. doi:10.1093/nar/gky1015.
6. NCBI. Site Web Reference Sequence Database. [ncbi.nlm.nih.gov/refseq](https://ncbi.nlm.nih.gov/refseq). Consulté le 3 février 2025.
7. UCSC Genomics Institute. UCSC Genome Browser. [genome.ucsc.edu](https://genome.ucsc.edu). Consulté le 3 février 2025.
8. Genome Reference Consortium. Site Web Human Genome Overview Version GRCh37. [ncbi.nlm.nih.gov/grc/human](https://ncbi.nlm.nih.gov/grc/human). Consulté le 3 février 2025.
9. Green RC, erg J, Grody WW, et al. [ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing](#). *Genet Med.* 2013;15(7):565-574. doi:10.1038/gim.2013.73.
10. Wong KM, Langlais K, Tobias G, et al. [The dbGaP data browser: a new tool for browsing dbGaP controlled-access genomic data](#). *Nucleic Acids Res.* 2017;45(D1):D819-D826. doi:10.1093/nar/gkw1139.
11. de Bakker PI, 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(10):1166-1172. doi:10.1038/ng1885.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566  
techsupport@illumina.com | [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2025 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-03384 FRA v1.0