illumina®

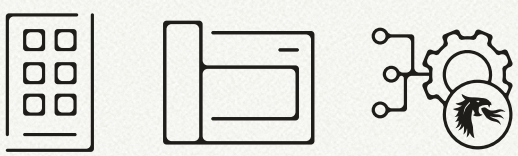
Infinium™ H3Africa Consortium Array v2

Array efficace per gli studi genetici mirati alle popolazioni africane

Il contenuto completo include più di 2,2 milioni di marker con circa 60.000 varianti rilevanti per le popolazioni africane

Lo scaffolding dell'intero genoma rileva le varianti comuni e a bassa frequenza in una gamma di fenotipi

La chimica Trusted Infinium fornisce dati di genotipizzazione di alta qualità, accurati e riproducibili



Panoramica

Infinium H3Africa Consortium Array v2 (Figura 1, Tabella 1) è un array di genotipizzazione efficace per l'identificazione di associazioni genetiche con tratti comuni e rari tra le popolazioni africane. Progettato specificatamente dal consorzio H3Africa, l'array utilizza il contenuto di Omni2.5-8 BeadChip e Omni5-4 BeadChip Illumina, oltre al contenuto personalizzato selezionato dal consorzio in base ai dati di sequenziamento dell'intero genoma (WGS, Whole-Genome Sequencing). Il contenuto è stato selezionato includendo specifici polimorfismi di singolo nucleotide (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) richiesti dai progetti del consorzio H3Africa, SNP nella regione del complesso maggiore di istocompatibilità (MHC, major histocompatibility complex), SNP del cromosoma X e del mitocondrio e SNP di interesse clinico o farmacogenomico. I restanti SNP personalizzati sono stati selezionati per migliorare la copertura, l'accuratezza di imputazione e l'arricchimento in varianti nuove e comuni nelle popolazioni africane in base ai dati di sequenziamento.

Figura 1: Infinium H3Africa Consortium Array v2

Il BeadChip a otto campioni include una variazione SNP comune e circa 10.000 varianti rilevanti per le patologie di interesse nelle popolazioni africane.

Contenuto selezionato dal consorzio

Il consorzio H3Africa ha selezionato circa 10.000 varianti rilevanti per determinate patologie di interesse, incluse varianti note per l'associazione a patologie renali, diabete, anemia falciforme, patologie cardiometaboliche e suscettibilità a patologie infettive. Il consorzio ha inoltre identificato e selezionato ulteriori varianti da PharmGKB,[1,2] dal catalogo dello studio di associazione sull'intero genoma (GWAS, Genome-Wide Association Study) NHGRI-EBI,[3] da ClinVar[4] e dal database COSMIC[5]. Per PharmGKB e per il catalogo GWAS, sono state selezionate per l'inclusione 4.000 e 24.000 varianti, rispettivamente, che si verificano a un valore di frequenza allelica minore (MAF, Minor Allele Frequency) pari o superiore a 0,01 in almeno una delle popolazioni africane. Per ClinVar, il consorzio ha ristretto la selezione a 27.000 SNP con un valore MAF pari o superiore a 0,05 in almeno una delle popolazioni africane. Per le varianti del database COSMIC, il consorzio ha scelto 20.000 varianti che erano sostituzioni, caratterizzate come patogene nel database e che mostravano un valore MAF pari o superiore a 0,05 in almeno una delle popolazioni africane. Una parte di questo elenco era già presente nel contenuto fisso e i restanti 60.000 SNP sono stati aggiunti come un componente del contenuto personalizzato. Per ottimizzare l'inferenza ancestrale, il consorzio ha identificato un pannello di circa 2.000 varianti di marker informativi ancestrali (AIM, Ancestry Informative Marker) mitocondriali, del cromosoma Y e afrocentrici attentamente selezionati (Tabella 2, Tabella 3).

Tabella 1: specifiche del prodotto

Caratteristica	Descrizione
Specie	Umana
Numero totale di marker	2.271.503
N. di campioni per BeadChip	8
Requisito di input di DNA	200 ng
Chimica del saggio	Infinium LCG
Supporto strumento	iScan™ System
Processività dei campioni	Circa 1.728 campioni alla settimana
Durata scansione per BeadChip	35 min

Tabella 2: informazioni sulla categoria dei marker

Categorie di marker[a]	N. marker	
Marker esonici[b]	88.785	
Marker intronici[b]	1.074.881	
Marker nonsenso[c]	313	
Marker missenso[c]	23.548	
Marker sinonimi[c]	21.654	
Marker mitocondriali[c]	234	
Inserzione/delezione[d]	318	
Cromosomi sessuali[c]	X	Y
	36.347	2.528

a. Numero di marker calcolati dal file manifest del consorzio.
b. RefSeq: database delle sequenze di riferimento NCBI.[6]
c. Confrontato con UCSC Genome Browser.[7]
d. Consorzio di riferimento del genoma NCBI, versione GRCh37.[8]

Campioni di riferimento di Infinium H3Africa Array

Per la progettazione dell'array sono stati utilizzati i dati WGS ottenuti da circa 3.480 individui provenienti da 17 paesi africani. La copertura del sequenziamento per questi campioni variava da 4× a 30×. Il consorzio H3Africa ha fornito per il sequenziamento circa 350 campioni, inclusi in questa coorte, presso il Baylor College of Medicine per generare dati di elevata copertura e colmare le lacune relative a popolazioni o paesi mancanti. Il progetto TrypanoGen di H3Africa ha fornito ulteriori dati di sequenziamento di copertura media per 118 campioni che hanno contribuito alla progettazione.

Tabella 3: contenuto di alto valore

Contenuto	N. marker[a]	Applicazione/note
ACMG[9] 59, copertura gene 2016	5.201	Varianti con rilevanza clinica nota identificate dai campioni WGS e di sequenziamento dell'intero esoma (WES, whole exome sequencing)
Geni ADME[2] CPIC	3.258	Metabolismo ed eliminazione dei farmaci (incluse le regioni regolatorie)
ADME[2] core ed esteso + geni CPIC ±10 kb	24.168	
AIM	2.563	Marker informativi ancestrali
Varianti ClinVar[4]	8.590	Relazioni tra variazione, fenotipi e salute umana
ClinVar[4], patogena	85	
ClinVar[4], probabilmente patogena	24	
ClinVar[4], benigna	4.679	
ClinVar[4], probabilmente benigna	4.097	
Geni COSMIC[5]	81.841	Mutazioni somatiche nel cancro
eQTL[10]	8.219	Loci genomici che regolano l'espressione dell'mRNA
Esoma gnomAD	65.982	Risultati WES e WGS da individui non imparentati
Geni HLA[11]	1.164	Difesa contro la patologia, rigetto del trapianto, malattie autoimmuni
MHC11 esteso[11, b]	24.411	
Catalogo GWAS NHGRI-EBI[3]	44.344	Marker GWAS pubblicati
Annotazione del fenotipo PharmGKB[1]	1.846	Variazione genetica umana associata alle risposte al farmaco, varianti che incidono su un fenotipo, con o senza informazioni sul farmaco
Annotazione sul farmaco PharmGKB[1]	1.729	Varianti che incidono sulla risposta al farmaco, sulla dose, sul metabolismo, ecc.
Annotazione sull'analisi funzionale PharmGKB[1]	149	Associazioni sul tipo di analisi *in vitro* e funzionale

a. Il numero di marker per ogni categoria è soggetto a modifiche.
b. L'MHC esteso rappresenta una regione di otto Mb.

ACMG: American College of Medical Genetics; ADME: assorbimento, distribuzione, metabolismo ed eliminazione; COSMIC: catalogo delle mutazioni somatiche nel cancro; eQTL: espressione dei loci dei tratti quantitativi; gnomAD: database di aggregazione del genoma; HLA: antigene leucocitario umano; MHC: complesso maggiore di istocompatibilità; NHGRI: istituto di ricerca nazionale del genoma umano; PharmGKB: knowledgebase di farmacogenomica.

Maggiori informazioni →

Per maggiori informazioni su Infinium H3Africa Consortium Array v2, contattare il rappresentante alle vendite locale:

Nord America: 800.809.4566

Europa, Medio Oriente, Africa: +44.1799.534000

Altre aree geografiche:
www.illumina.com/company/contact-us.html

Consorzio H3Africa: https://h3africa.org/

Informazioni per gli ordini	
Prodotto	N. di catalogo
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (48 samples)	15056943
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (96 samples)	15056944
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (384 samples)	15056945

Bibliografia

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. Sito web del ClinVar Database. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Consultato il 3 febbraio 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. Sito web del database delle sequenze di riferimento. ncbi.nlm. nih.gov/refseq. Consultato il 3 febbraio 2025.
7. UCSC Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Consultato il 3 febbraio 2025.
8. Genome Reference Consortium. Sito web di Human Genome Overview Version GRCh37. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consultato il 3 febbraio 2025.
9. Green RC, Berg 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.

illumina®

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

© 2025 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-03384 ITA v1.0