

Infinium™ H3Africa Consortium Array v2

Array avançado para pesquisas genéticas com foco
em populações africanas

O conteúdo abrangente inclui mais de 2,2 milhões
de marcadores com cerca de 60 mil variantes
relevantes para populações africanas

A estrutura genômica ampla detecta variantes
comuns e de baixa frequência em uma variedade
de fenótipos

A química confiável do Infinium fornece dados
de genotipagem de alta qualidade, precisos e
reproduzíveis



Visão geral

O Infinium H3Africa Consortium Array v2 ([Figura 1](#), [Tabela 1](#)) é um array avançado de genotipagem para identificar associações genéticas com traços comuns e raros entre populações africanas. Especificamente projetada pelo [H3Africa Consortium](#), o array aproveita o conteúdo do Illumina Omni2.5-8 e do Omni5-4 BeadChips, além do conteúdo personalizado selecionado pelo consórcio com base nos dados de sequenciamento de genoma completo (WGS). O conteúdo personalizado foi selecionado incluindo polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs, single nucleotide polymorphisms) específicos solicitados por projetos do H3Africa Consortium, SNPs dentro da região do MHC, SNPs de cromossomo X e mitocôndria e SNPs de interesse clínico ou farmacogenômico. Os SNPs personalizados restantes foram selecionados para melhorar a cobertura, a precisão da imputação e o enriquecimento em variantes novas, mas comuns, em populações africanas com base em dados de sequenciamento.

Conteúdo selecionado pelo consórcio

O H3Africa Consortium selecionou aproximadamente 10.000 variantes relevantes para doenças específicas de interesse, incluindo variantes conhecidas por estarem associadas a doença renal, diabetes, doença falciforme, doenças cardiometabólicas e suscetibilidade a doenças infecciosas. Variantes adicionais do PharmGKB,^{1,2} do catálogo do estudo de associação genômica ampla (GWAS, genome-wide association study) NHGRI-EBI,³ ClinVar,⁴ e do banco de dados COSMIC⁵ também foram identificadas e selecionadas pelo consórcio. Para o PharmGKB e para o catálogo do GWAS, 4.000 e 24.000 variantes, respectivamente, que ocorrem com uma frequência de alelos menores (MAF) $\geq 0,01$ em pelo menos uma das populações africanas foram selecionadas para inclusão. Para o ClinVar, o consórcio restringiu sua seleção a 27.000 SNPs com MAF $\geq 0,05$ em pelo menos uma das populações africanas. Para variantes no banco de dados COSMIC, o consórcio reteve 20.000 variantes que foram substituições, caracterizadas como patogênicas no banco de dados e mostraram MAF $\geq 0,05$ em pelo menos uma das populações africanas. Uma parte dessa lista já estava presente no conteúdo fixo e os 60.000 SNPs restantes foram adicionados como um componente do conteúdo personalizado. Para otimizar a inferência de ancestralidade, o consórcio identificou um painel consistindo em cerca de 2.000 variantes de marcadores informativos de ancestralidade (AIMs, ancestry-informative markers) mitocondriais, cromossomos Y e com base africana cuidadosamente escolhidos ([Tabela 2](#), [Tabela 3](#)).

Figura 1: Infinium H3Africa Consortium Array v2



O BeadChip de oito amostras inclui variação comum de SNP e cerca de 10 mil variantes relevantes para doenças de interesse em populações africanas.

Tabela 1: Especificações do produto

Recurso	Descrição
Espécie	Humana
Número total de marcadores	2.271.503
Nº de amostras por BeadChip	8
Requisito de dados de DNA	200 ng
Química do ensaio	LCG Infinium
Suporte do instrumento	iScan™ System
Rendimento da amostra	~1.728 amostras por semana
Tempo de leitura por BeadChip	35 min

Tabela 2: Informações da categoria do marcador

Categorias de marcadores ^a	Número de marcadores	
Marcadores exônicos ^b	88.785	
Marcadores intrônicos ^b	1.074.881	
Marcadores nonsense ^c	313	
Marcadores missense ^c	23.548	
Marcadores sinônimos ^c	21.654	
Marcadores mitocondriais ^c	234	
Inserções/deleções ^d	318	
Cromossomos sexuais ^c	X	Y
	36.347	2.528

a. Número de marcadores calculados a partir do manifesto do consórcio.
b. RefSeq: Banco de dados de sequências de referência do NCBI.⁶
c. Em comparação com o UCSC Genome Browser.⁷
d. NCBI Genome Reference Consortium, versão GRCh37.⁸

Amostras de referência do Infinium H3Africa Array

Dados de WGS de aproximadamente 3.480 indivíduos de 17 países africanos foram utilizados no desenvolvimento do array. A cobertura do sequenciamento para essas amostras variou de 4× a 30×. Incluído nesta coorte, o H3Africa Consortium contribuiu com cerca de 350 amostras para sequenciamento no Baylor College of Medicine para gerar dados de alta cobertura e preencher algumas das lacunas em populações ou países ausentes. O projeto TrypanoGen do H3Africa tinha dados adicionais de sequência de cobertura média para 118 amostras que contribuíram para o projeto.

Tabela 3: Conteúdo de alto valor

Conteúdo	Número de marcadores ^a	Aplicação/observações
Cobertura genética do ACMG ⁹ 59 em 2016	5.201	Variantes com significância clínica conhecida identificadas a partir de amostras do WGS e do WES
Genes ADME ² do CPIC	3.258	Metabolismo e excreção do medicamento (incluindo regiões regulatórias)
Genes ADME ² de núcleo e estendidos + CPIC ± 10 kb	24.168	
AIMs	2.563	Marcadores informativos da ancestralidade
Variantes ClinVar ⁴	8.590	Relações entre variação, fenótipos e saúde humana
Patogênico de acordo com o ClinVar ⁴	85	
Provavelmente patogênico de acordo com o ClinVar ⁴	24	
Benigno de acordo com o ClinVar ⁴	4.679	
Provavelmente benigno de acordo com o ClinVar ⁴	4.097	
Genes no COSMIC ⁵	81.841	Mutações somáticas no câncer
eQTLs ¹⁰	8.219	Loci genômicos que regulam a expressão de mRNA
Exoma do gnomAD	65.982	Resultados do WES e WGS de indivíduos não relacionados
Genes HLA ¹¹	1.164	Defesa contra doenças, rejeição de transplantes, distúrbios autoimunes
MHC estendido ^{11, b}	24.411	
Catálogo do NHGRI-EBI GWAS ³	44.344	Marcadores publicados no GWAS
Anotação do fenótipo no PharmGKB ¹	1.846	Variação genética humana associada com respostas a medicamentos, variantes que afetam um fenótipo, com ou sem informações sobre medicamentos
Anotação do medicamento no PharmGKB ¹	1.729	Variantes que afetam a resposta ao medicamento, a dose, o metabolismo etc
Anotação de análise funcional no PharmGKB ¹	149	Associações de tipo de análise <i>in vitro</i> e funcional

a. Número de marcadores para cada categoria sujeitos a alteração.
b. O MHC estendido é uma região de 8 Mb.

ACMG, American College of Medical Genetics; ADME, absorção, distribuição, metabolismo, excreção; COSMIC, catálogo de mutações somáticas no câncer; eQTL, locais de traços quantitativos de expressão; gnomAD, Genome Aggregation Database; HLA, antígeno leucocitário humano; MHC, complexo de histocompatibilidade principal; NHGRI, National Human Genome Research Institute; PharmGKB, Pharmacogenomics Knowledgebase.

Saiba mais →

Entre em contato com seu representante de vendas local para saber mais sobre o Infinium H3Africa Consortium Array v2:

América do Norte: 800.809.4566

Europa, Oriente Médio e África: +44-1799-534000

Outras regiões:
www.illumina.com/company/contact-us.html

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

Informações para pedido	
Produto	N.º do catálogo
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (48 samples)	15056943
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (96 samples)	15056944
Infinium H3Africa Consortium Array v2 (384 samples)	15056945

Referências

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 do ClinVar Database. ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Acessado em 03 de fevereiro de 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 do banco de dados de sequências de referência. ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Acessado em 03 de fevereiro de 2025.
7. UCSC Genomics Institute. UCSC Genome Browser. genome.ucsc.edu. Acessado em 03 de fevereiro de 2025.
8. Genome Reference Consortium. Site com visão geral do genoma humano versão GRCh37. ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Acessado em 03 de fevereiro de 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.



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03384 PTB v1.0