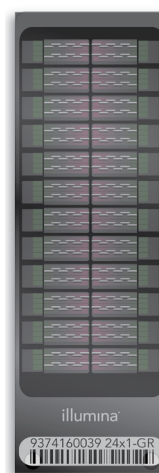


Infinium™ Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip

Ein leistungsstarker, kostengünstiger und qualitativ hochwertiger Array für genetische Studien im Bevölkerungsmaßstab.

Vorteile

- Optimierte globale Inhalte**
 Enthält eine multiethnische genomweite Basis, Varianten für die klinische Forschung, Qualitätssicherungsmarker und anwendungsspezifische Zusatzinhalte.
- Breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung**
 Ermöglicht die Genotypisierung für Studien zu komplexen Krankheiten, die pharmakogenomische Forschung, das Erstellen von Lifestyle- und Wellness-Profilen und mehr.
- Workflow mit hohem Durchsatz**
 Unterstützt die Hochdurchsatzverarbeitung von Tausenden von Proben pro Woche für Studien im Bevölkerungsmaßstab.
- Zuverlässiger Assay von hoher Qualität**
 Hat die gleiche Datenqualität wie die Genotypisierungsarrays von Illumina mit Call-Raten von > 99 % und einer Reproduzierbarkeit von > 99,9 %.



Einleitung

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip ist ein moderner Genotypisierungsarray, der eine hochwertige, skalierbare und kostengünstige Lösung für genetische Studien im Bevölkerungsmaßstab, Varianten-Screening und medizinische Forschung mit höchster Präzision bietet (Tabelle 1). Unter Verwendung des iScan™-Systems, der integrierten Analyse-Software und des Infinium-Assays für Hochdurchsatz-Screening (HTS) bietet dieser 24-Proben-BeadChip mit hoher Dichte (Abbildung 1) optimierte Inhalte (Abbildung 2) für ein breites Anwendungsspektrum. Die reproduzierbaren Daten entsprechen dem hohen Qualitätsstandard, der die Genotypisierungsarrays von Illumina schon seit über zehn Jahren auszeichnet. Das Global Screening Array Kit enthält praktische Verpackungen mit BeadChips und Reagenzien für die Amplifizierung, Fragmentierung, Hybridisierung, Kennzeichnung und Ermittlung genetischer Varianten mithilfe des optimierten Infinium-Hochdurchsatz-Workflows.

Abbildung 1: Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip: auf Grundlage der bewährten Infinium-24-Proben-HTS-Plattform entwickelt.

Tabelle 1: Produktinformationen^a

Merkmal	Beschreibung
Spezies	Mensch
Gesamtanzahl Marker ^b	654.027
Kapazität für anwendungsspezifische Bead-Typen	100.000
Anzahl Proben pro BeadChip	24
Erforderliche DNA-Zugabe	200 ng genomische DNA
Assay-Chemie	Infinium HTS
Unterstützte Geräte	iScan-System
Maximaler Probendurchsatz des iScan-Systems ^a	ca. 5.760 Proben/Woche
Scandauer je Probe	1,3 Minuten

a. Die ungefähren Werte, Scanzeiten und der maximale Durchsatz können je nach Labor- und Systemkonfigurationen variieren.

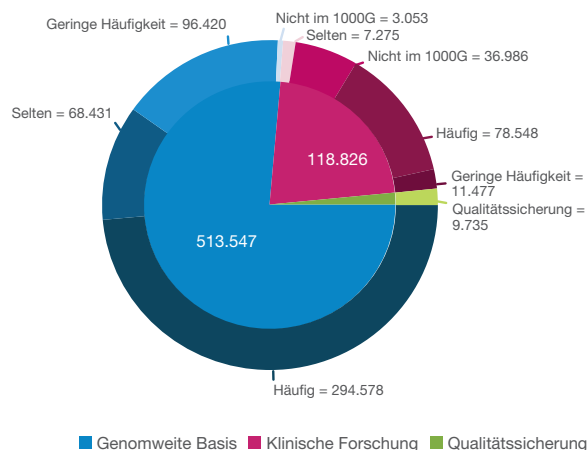


Abbildung 2: Übersicht über den Inhalt: Der genomweite Inhalt bietet ein breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung und für das Screening nach genetischen Varianten. Im Innenkreis ist der Anteil des Arrays dargestellt, der für die genomweite Coverage, klinische Forschung und Qualitätssicherung ausgewählt wurde. Der äußere Ring fasst die gewichtete Häufigkeit globaler Referenzallele für eindeutige Varianten im 1000 Genomes Project (1000G) zusammen.¹ Nicht im 1000G vorkommende Varianten sind gekennzeichnet. Die Zahlen stehen für eindeutige Varianten.

Tabelle 2: Hochwertiger Inhalt

Inhalt	Anzahl der Marker ^a	Forschungsanwendung/ Hinweis	Inhalt	Anzahl der Marker	Forschungsanwendung/Hinweis
ACMG ² 59 2016, Gen-Coverage	21.730		GO ⁹ CVS-Gene	105.219	Herz-Kreislauf-Erkrankungen
ACMG 59, alle Annotationen	15.208		Datenbank genomischer Varianten ¹⁰	507.399	Genomische strukturelle Variationen
ACMG 59, pathogen	7.023	Varianten mit bekannter klinischer Bedeutung, die anhand von klinischen WGS- und WES-Proben ermittelt wurden	eQTLs ¹¹	2.704	Genomische Loci, die die mRNA-Expressions-Level regulieren
ACMG 59, wahrscheinlich pathogen	3.039		Fingerabdruck-SNPs ¹²	566	Identifikation von Menschen
ACMG 59, gutartig	567		gnomAD ¹³ -Exom	64.575	WES- und WGS-Ergebnisse nicht verwandter Individuen aus unterschiedlichen Studien
ACMG 59, wahrscheinlich gutartig	932		HLA-Gene ¹⁴	455	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung und Autoimmunkrankheiten
ACMG 59, VUS	2.205		Erweiterter MHC ^{14c}	8.367	Krankheitsbekämpfung, Transplantatabstoßung und Autoimmunkrankheiten
ADME ³ -Kern- und erweiterte Gene + CPIC-Gene	14.608	Aufnahme, Verteilung, Stoffwechslung und Ausscheidung von Medikamenten	KIR-Gene ⁴	27	Autoimmunkrankheiten und Krankheitsbekämpfung
ADME-Kern- und erweiterte Gene + CPIC-Gene +/- 10 kb	17.551	Enthält regulatorische Regionen	Neanderthal-SNPs ¹⁵	1.528	Neanderthal-Abstammung und Migration der menschlichen Bevölkerung
AIMs ^b	2.923	Abstammungsinformativ-Marker	Gen-Coverage bei Neugeborenen-/Träger-Screening	25.827	Im TruSight™ Inherited Disease Sequencing Panel ¹⁹ enthaltene, mit Erkrankungen im Kindesalter assoziierte Gene
APOE ⁴	18	Kardiovaskuläre Erkrankungen, Morbus Alzheimer und Kognition	NHGRI-EBI GWAS-Katalog ¹⁶	16.160	Marker aus veröffentlichten GWAS
Blutphänotyp-Gene ⁵	1.931	Blutphänotypen	PharmGKB ^{17,18} alle	4.125	Mit Arzneimittelwirkung assoziierte humangenetische Variante
ClinVar ⁶ , Varianten	45.998		PharmGKB, Stufe 1A	30	
ClinVar, pathogen	15.213		PharmGKB, Stufe 1B	2	
ClinVar, wahrscheinlich pathogen	6.584		PharmGKB, Stufe 2A	17	
ClinVar, gutartig	7.820		PharmGKB, Stufe 2B	60	
ClinVar, wahrscheinlich gutartig	4.668		PharmGKB, Stufe 3	1.300	
ClinVar, VUS	5.548		PharmGKB, Stufe 4	154	
COSMIC ⁷ -Gene	301.888	Somatische Mutationen bei Krebs	RefSeq ²⁰ -3'-UTRs	14.313	Untranslatierte 3'-Regionen ^d
CPIC ⁸ , alle	231	Varianten mit potenziellen Richtlinien zur Optimierung der medikamentösen Therapie	RefSeq-5'-UTRs	6.519	Untranslatierte 5'-Regionen ^d
CPIC-A	114		RefSeq, alle UTRs	20.214	Untranslatierte Regionen ^d
CPIC-A/B	1		RefSeq	336.086	Alle bekannten Gene
CPIC-B	17		RefSeq +/-10 kb	392.003	Regulatorische Regionen ^d
CPIC-C	14		RefSeq-Promoter	14.976	2 kb Upstream, um Promoter-Regionen einzubeziehen ^d
CPIC-C/D	15		RefSeq-Spleißregionen	3.536	Varianten an Spleißstellen ^d
CPIC-D	70				

a. Die Anzahl der Marker in den einzelnen Kategorien kann Änderungen unterliegen
 b. Auf Basis interner Berechnungen
 c. Erweiterter MHC ist eine Region mit ca. 8 Mb
 d. Von allen bekannten Genen

Abkürzungen: ACMG: American College of Medical Genetics; ADME: Absorption, Distribution, Metabolism and Excretion (Absorption, Verteilung, Stoffwechsel und Ausscheidung); AIM: Ancestry-Informative Marker (Abstammungsinformativ-Marker); APOE: Apolipoprotein E; COSMIC: Catalog of Somatic Mutations in Cancer (Katalog somatischer Mutationen bei Krebs); CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI: European Bioinformatics Institute; eQTL: Expression quantitativer Trait Loci; gnomAD: Genome Aggregation Database; GO CVS: Gene Ontology Annotation of the Cardiovascular System (Gene Ontology-Annotation des Herz-Kreislauf-Systems); GWAS: Genome-Wide Association Study (genomweite Assoziationsstudie); HLA: Human Leukocyte Antigen (HL-Antigene); KIR: Killer Cell Immunoglobulin-Like Receptor (KIR-Rezeptor); MHC: Major Histocompatibility Complex (Haupthistokompatibilitätskomplex); NHGRI: National Human Genome Research Institute; PharmGKB: Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq: NCBI Reference Sequence Database; UTR: Untranslated Region (untranslatierte Region); VUS: Variant of Unknown Significance (Variante mit unbekannter Signifikanz); WES: Whole-Exome Sequencing (Gesamtexom-Sequenzierung); WGS: Whole-Genome Sequencing (Gesamtgenom-Sequenzierung)

Tabelle 3: Markerinformationen

Marker-Kategorien	Anzahl der Marker		
Exonische Marker ^a	85.342		
Intronische Marker ^a	262.173		
Nonsense-Marker ^b	5.904		
Missense-Marker ^b	51.188		
Synonyme Marker ^b	9.273		
Mitochondriale Marker ^b	1.138		
Indels ^c	10.118		
Geschlechtschromosomen ^c	X	Y	PAR/homolog
	27.176	4.138	879

a. RefSeq – NCBI-Referenzsequenzdatenbank.²⁰ Aufgerufen im Mai 2020.
 b. Verglichen mit dem UCSC Genome Browser.⁴ Aufgerufen im Mai 2020.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37.²¹ Aufgerufen im Mai 2020.
 Abkürzungen: Indel: Insertion/Deletion, PAR: Pseudoautosomal Region (pseudoautosomale Region).

Weitverbreitete Akzeptanz

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip baut auf dem Erfolg der Konsortium-Version des Produkts auf, die im Bereich der Erforschung von Humanerkrankungen, in Gesundheitsnetzwerken sowie bei Direct-To-Consumer-Anbietern und Dienstleistern für die Genomforschung vielfach verwendet wird. Benutzer weltweit haben mehr als 15 Millionen Proben des Global Screening Array bestellt und sorgen durch Zusammenarbeit und Datenbereitstellung für neue Erkenntnisse.

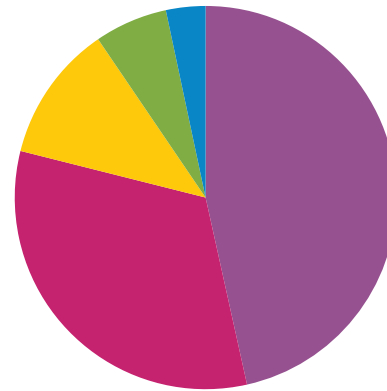
Optimierte globale und hochwertige Inhalte

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip vereint hochoptimierte multiethnische genomweite Inhalte, kuratierte Varianten für die klinische Forschung und Qualitätssicherungsmarker für ein breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung und beim Varianten-Screening (Tabelle 2 und Tabelle 3). Zu den Anwendungen gehören Studien zu Erkrankungsassoziation und Risikoprofilen, pharmakogenomische Forschungen, die Charakterisierung von Krankheiten, das Erstellen von Lifestyle- und Wellness-Profilen sowie die Entdeckung von Markern bei der Erforschung komplexer Krankheiten.

Von Experten ausgewählter Inhalt für Anwendungen in der klinischen Forschung

Der für die klinische Forschung vorgesehene Inhalt des Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip wurde in Zusammenarbeit mit Experten der medizinischen Genomforschung unter Verwendung mehrerer Annotationsdatenbanken⁶⁻²¹ konzipiert, um ein informatives und kostengünstiges Panel für Anwendungen in der klinischen Forschung zu erstellen (Tabelle 2 und Abbildung 3).

Die im Array enthaltenen Varianten bestehen aus Markern mit bekannter Erkrankungsassoziation basierend auf ClinVar⁶, der Pharmacogenomics Knowledgebase (PharmGKB)¹⁷ und der Datenbank des National Human Genome Research Institute (NHGRI)-EBI. Neben Markern mit Erkrankungsassoziation enthält der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip imputationsbasierte tagSNPs für HLA-Allele, die erweiterte MHC-Region, das KIR-Gen sowie exonische Inhalte aus der gnomAD-Datenbank.¹³



■ gnomAD | 64.575 ■ NHGRI-EBI-GWAS-Katalog | 16.160
 ■ ClinVar | 45.998 ■ MHC-HLA-KIR-Coverage | 8.454
 ■ PGx-PharmGKB | 4.125

Abbildung 3: Inhalt für die klinische Forschung: Der Inhalt für die klinische Forschung wurde von Experten aus wissenschaftlich anerkannten Datenbanken ausgewählt, um einen hochinformativen Array für Anwendungen in der klinischen Forschung zu entwickeln. Die Angaben zur Variantenanzahl unterliegen Änderungen.

Breites Spektrum an pharmakogenomischen Markern und exonischen Inhalten

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip bietet die Coverage pharmakogenomischer Varianten, die Absorptions-, Verteilungs-, Metabolisierungs- und Ausscheidungsphänotypen (ADMW) gemäß der PharmGKB-Datenbank¹⁷ und den Richtlinien des Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC)⁸ zugeordnet sind. Er verfügt zudem über verschiedene exonische Inhalte aus der ExAC-Datenbank¹³, darunter bevölkerungsübergreifende und bevölkerungsspezifische Marker (Tabelle 4) mit Funktionen oder hoher Evidenz für eine Assoziation.

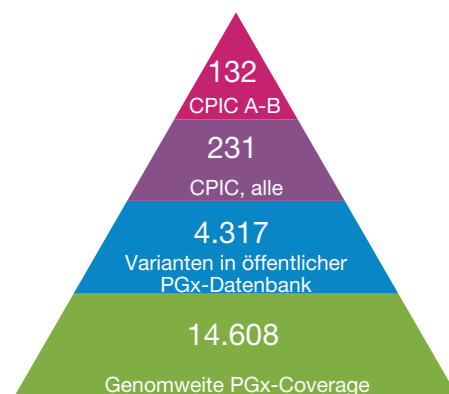


Abbildung 4: Breites Spektrum an pharmakogenomischen Markern: Der Inhalt für die klinische Forschung bietet eine gemäß den CPIC-Richtlinien und basierend auf der PharmGKB-Datenbank ausgewählte umfangreiche Liste an pharmakogenomischen Markern.¹⁸ **Varianten in öffentlicher PGx-Datenbank**, in PharmGKB, PharmVar, CPIC annotierte Varianten; **genomweite PGx-Coverage** mit Markern in erweiterten ADME-Genen oder CPIC-Ebene-A-Genen, einschließlich gezielten Imputations-Tag-SNPs und CNV-Tags (Copy Number Variation, Kopienzahlvariante) für CPIC-Ebene A.

Tabelle 4: Globaler exonischer Inhalt

Bevölkerungsgruppe(n) ^a	Anzahl der Marker
EUR	52.980
EAS	31.375
AMR	45.977
AFR	43.122
SAS	40.298

a. www.internationalgenome.org/category/population

Qualitätssicherungsmarker

- Blutphänotyp (1.541)
- Fingerabdruck (420)
- Geschlechtsbestimmung (2.354)
- Pseudoautosomale Regionen (879)
- Abstammungsinformativ (2.867)
- Mitochondrial (1.138)
- Kopplung (human) (919)
- Forensische Sequenzierung (6)

Coverage einer umfangreichen Palette an Krankheitskategorien

Inhalte des Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip für die klinische Forschung ermöglichen, Erkrankungsassoziationen zu validieren, Risikoprofile zu erstellen sowie Studien in den Bereichen präventives Screening und Pharmakogenomik durchzuführen. Die Variantenauswahl umfasst eine Reihe von Pathologieklassifizierungen, die auf den Annotationen von ClinVar und des American College of Medical Genetics (ACMG) basieren (Abbildung 5A).² Der BeadChip bietet eine umfassende Coverage von Phänotypen und Krankheitsklassifikationen auf Grundlage von ClinVar (Abbildung 5B) und dem NHGRI-EBI GWAS-Katalog (Abbildung 6).

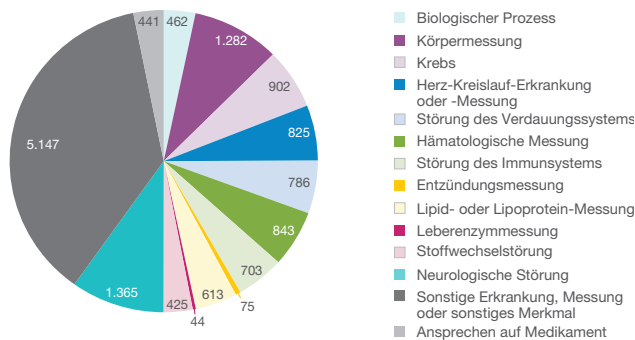


Abbildung 6: NHGRI-Krankheitskategorien: Der Inhalt des Global Diversity Array für die klinische Forschung umfasst Marker für verschiedenste Krankheitskategorien auf Grundlage der NHGRI-Datenbank.

Qualitätssicherungsmarker für die Probenidentifikation und -verfolgung sowie die Stratifikation

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip enthält Qualitätssicherungsmarker für Studien in großem Umfang, die die Probenidentifikation und -verfolgung sowie die Abstammungsbestimmung und Stratifikation ermöglichen (Abbildung 7).

Abbildung 7: Qualitätssicherungsmarker: Die Qualitätssicherungsvarianten auf dem Array bieten zahlreiche Optionen für die Probenverfolgung, darunter die Geschlechtsbestimmung, kontinentale Abstammung und Identifikation von Menschen.

Flexible Inhaltsoptionen

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip kann individuell angepasst werden und bis zu 100.000 anwendungsspezifische Bead-Typen oder ein vordefiniertes Inhaltspanel einbinden (Tabelle 5). Mit dem DesignStudio™ Microarray Assay Designer lassen sich Targets wie SNPs, Kopienzahlvarianten (Copy Number Variants, CNVs) und Indels designen.

Tabelle 5: Flexible Inhaltsoptionen

Kompatibler Inhalt	Anzahl der Marker	Beschreibung
Anwendungsspezifischer Inhalt	ca. 100.000	Anwendungsspezifisches Design für nahezu jedes Target (z. B. SNP, CNV, Indel) mit dem DesignStudio Microarray Assay Designer ^a
Multi-Disease Drop-In Panel	ca. 50.000	Feinzuordnungsinhalt, abgeleitet von der Exomsequenzierung und Meta-Analyse von phänotypspezifischen Konsortien mit Fokus auf den folgenden Merkmalen: psychiatrisch, neurologisch, Krebs, kardiometabolisch, autoimmun, anthropometrisch
Infinium PsychArray-24 Focused Content Panel	ca. 30.000	Marker aus dem Infinium PsychArray-24 BeadChip ^b , die mit häufig vorkommenden psychischen Erkrankungen assoziiert sind, darunter Schizophrenie, bipolare Störung, Autismus-Spektrum-Störungen, Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS), schwere depressive Störungen, Zwangsstörungen, Anorexie, Tourette-Syndrom

a. www.illumina.com/informatics/sample-experiment-management/custom-assay-design.html
 b. www.illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-psycharray.html

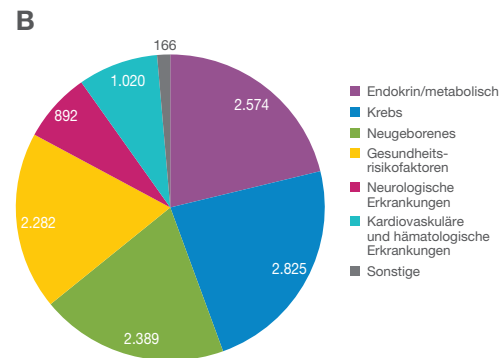
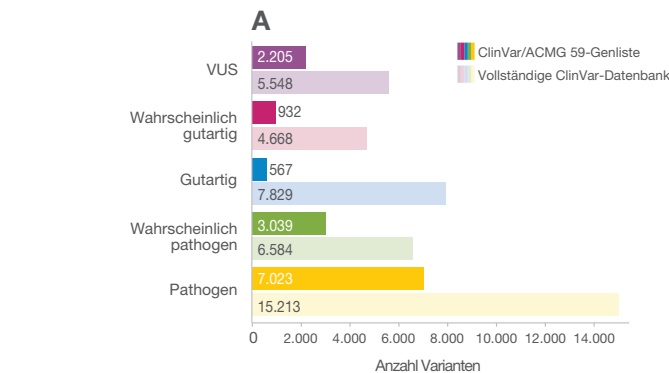


Abbildung 5: Breite Coverage von Krankheitskategorien: (A) Varianten geordnet nach Pathologieklassifizierungen gemäß den Annotationen des ClinVar American College of Medical Genetics (ACMG). (B) Inhalt des Global Screening Array für die klinische Forschung nach Kategorie in der ClinVar-Datenbank. Die Angaben zur Variantenzahl unterliegen Änderungen.

Workflow mit hohem Durchsatz

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip nutzt das hochgradig skalierbare 24-Proben-Infinium-HTS-Format, das Laboren eine effiziente Skalierung ermöglicht. Der Infinium-HTS-Assay verfügt über genügend Kapazität für Hunderte bis Tausende von Probandendurchläufen pro Woche und ermöglicht so die Verarbeitung mit flexiblem Durchsatz. Der Infinium-HTS-Assay bietet einen schnellen, dreitägigen Workflow, mit dem Anwender Daten schnell erfassen und weitergeben können (Abbildung 8). Labore, die Effizienz und betriebliche Exzellenz schnell skalieren oder vergrößern möchten, erhalten mit dem Illumina ArrayLab Consulting Service kundenspezifische Lösungen.

Zuverlässiger und bewährter Assay von hoher Qualität

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip nutzt die bewährte Infinium-Assay-Chemie, um reproduzierbare Daten mit demselben Qualitätsanspruch zu generieren (Tabelle 6), den die Genotypisierungsarrays von Illumina seit über 10 Jahren erfüllen. Die Infinium-Produktlinie bietet hohe Call-Raten und hohe Reproduzierbarkeit für zahlreiche Probenarten, darunter Speichel, Blut, solide Tumore, gefrorenes Frischplasma und Abstriche der Mundschleimhaut. Der BeadChip ist mit dem Infinium FFPE QC und dem DNA Restoration Kit kompatibel, sodass formalinfixierte, in Paraffin eingebettete Proben (FFPE-Proben) genotypisiert werden können. Mit dem hohen Signal-Rausch-Verhältnis der einzelnen Genotypisierungs-Calls des Infinium-Assays besteht darüber hinaus Zugang zu einem genomweiten Kopienzahlvarianten-Calling (CNV).

Tabelle 6: Datenleistung und Abstand

Datenleistung	Wert ^a	Produktspezifikation ^b
Call-Rate	99,5 %	> 99,0 % im Durchschn.
Reproduzierbarkeit	99,99 %	> 99,90 %
Log-R-Abweichung	0,15 ^c	< 0,30 im Durchschn. ^d

Abstand			
Abstand (kb)	Mittel	Median	90. % ^c
	4,4	2,3	10,7

- a. Werte stammen aus der Genotypisierung von 1.725 HapMap-Referenzproben.
- b. Bei weiblichen Proben sind Y-Chromosom-Marker ausgeschlossen.
- c. Basierend auf Ergebnissen mit dem GenTrain-Probensatz.
- d. Der erwartete Wert für typische Projekte, bei denen Illumina-Standardprotokolle verwendet werden. Tumor-Proben und Proben, die mit anderen Methoden als den Standardprotokollen von Illumina vorbereitet wurden, sind hiervon ausgeschlossen.

Hohe Imputationsgenauigkeit für globale Bevölkerungsgruppen

Eine hohe Imputationsgenauigkeit erhöht die Leistungsfähigkeit bei der Erforschung von Krankheiten im Bevölkerungsmaßstab und bei der bevölkerungsspezifischen kausalen Variantenerkennung. Der genomweite Inhalt auf dem Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip nutzt verfügbare Gesamtgenomreferenzdaten von mehr als 26 globalen Bevölkerungsgruppen der Phase 3 des 1000G und wurde mit dem Ziel ausgewählt, eine hohe Imputationsgenauigkeit für seltene und häufige Varianten zu erzielen – Häufigkeit des seltenen Allels (MAF) von > 1 % (Tabelle 7, Tabelle 8).

Imputationskalkulationsmethode

Die Imputationsleistung wird anhand der Simulation genotypisierter Global Screening Array-24 v3.0-Varianten in 1000G-Proben gemessen (Tabelle 7, Tabelle 8). Aus allen 26 1000G-Bevölkerungsgruppen weltweit wurde je eine Probe zufällig ausgewählt, nach Superpopulation stratifiziert und gegen die Varianten im Array getestet. Die 1000G-Proben wurden als Referenz behandelt (1000G-Daten wurden bereits mit BEAGLE phasiert). Die Imputation wurde mit minimac3 durchgeführt und die Imputationsqualität wurde anhand der Korrelation r^2 aus der von minimac3 generierten Info-Datei gemessen.

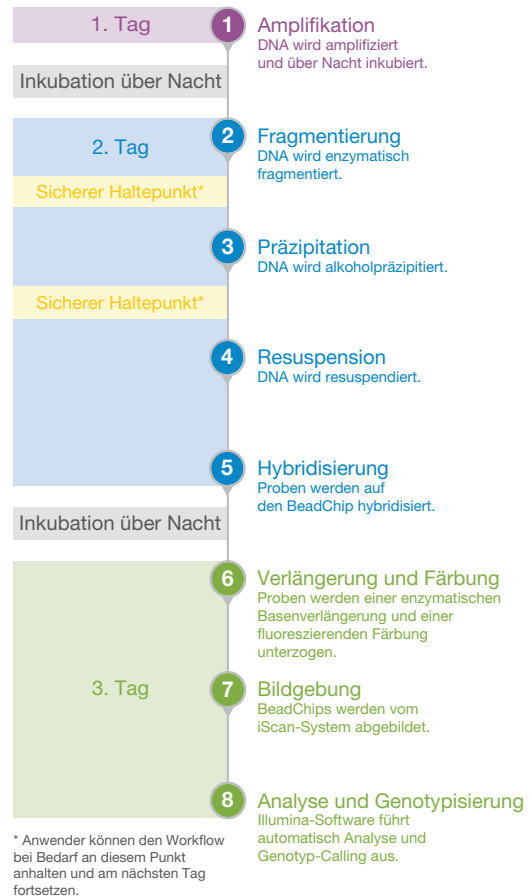


Abbildung 8: Workflow des Infinium-24-Proben-Formats: Das Infinium-HTS-Format ermöglicht einen dreitägigen Workflow mit minimalem manuellen Aufwand.

Tabelle 7: Imputationsgenauigkeit von 1000G bei unterschiedlichen MAF-Schwellenwerten

Bevölkerungsgruppe	Imputationsgenauigkeit		
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 1 %	MAF 1–5 %
AFR	0,86	0,84	0,80
AMR	0,90	0,83	0,70
EAS	0,84	0,81	0,72
EUR	0,88	0,86	0,79
SAS	0,91	0,87	0,77

- a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des 1000G. www.internationalgenome.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020. Imputiert mit minimac3.
- b. www.internationalgenome.org/category/population

Tabelle 8: Anzahl Marker imputiert bei $r^2 \geq 0,80$ aus 1000G^a

Bevölkerungsgruppe ^b	Anzahl der imputierten Marker		
	MAF ≥ 5 %	MAF ≥ 1 %	MAF 1–5 %
AFR	7.186.582	12.181.676	4.995.094
AMR	5.911.729	8.411.902	2.500.173
EAS	4.464.253	5.768.496	1.304.243
EUR	5.512.064	7.542.581	2.030.517
SAS	6.005.008	8.179.336	2.174.328

- a. Verglichen mit Phase 3, Version 5 des 1000G. www.internationalgenome.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020. Imputiert mit minimac3.
- b. www.internationalgenome.org/category/population

Zusammenfassung

Der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip bietet eine kostengünstige Lösung für genetische Studien im Bevölkerungsmaßstab, Varianten-Screening und medizinische Forschung mit höchster Präzision. Der BeadChip baut auf dem Erfolg der Konsortium-Version des Produkts auf und weist mit über 15 Millionen bestellten Proben weltweit eine breite Akzeptanz auf. Unter Verwendung des bewährten iScan-Systems, des Infinium-HTS-Assays und der integrierten Analyse-Software bietet der Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip (24 Proben) mit hoher Dichte optimierte Inhalte für ein breites Anwendungsspektrum in der klinischen Forschung.

Bestellinformationen

Bestellen Sie die Illumina Infinium-Produkte online unter www.illumina.com.

Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip Kit	Katalog-Nr.
48 Proben	20030770
288 Proben	20030771
1.152 Proben	20030772
Infinium Global Screening Array-24+ v3.0 BeadChip Kit ^a	Katalog-Nr.
48 Proben	20030773
288 Proben	20030774
1.152 Proben	20030775

a. Anwendungsspezifischer Inhalt möglich

Weitere Informationen

Weitere Informationen über den Infinium Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip und andere Genotypisierungsprodukte und -dienste von Illumina finden Sie unter www.illumina.com/techniques/microarrays.html.

Labore, die sich für die Verarbeitung eines höheren Durchsatzes mit dem Infinium Global Screening Array-24 v3.0 interessieren, erhalten von ihrem lokalen Kundenbetreuer weitere Informationen über die Konfigurationen der Infinium HTS Extra-Kits mit hohem Durchsatz.

Quellen

- 1000 Genomes Project. www.1000genomes.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- PharmaADME Gene List. www.pharmaadme.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Genome Browser der University of California, Santa Cruz (UCSC). genome.ucsc.edu. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Reference Sequence Blood Group Antigen Gene Mutation-Datenbank des NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmutsystems. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- ClinVar-Datenbank. www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Katalog somatischer Mutationen bei Krebs. cancer.sanger.uk/cosmic. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Datenbank genomischer Varianten. dgv.tcag.ca/dgv/app/home. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- NCBI eQTL-Datenbank. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Datenbank zur Allelhäufigkeit. alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- gnomAD, Genome Aggregation Database. gnomad.broadinstitute.org. Aufgerufen am 20. Mai 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.
- Neanderthal Genome Browser. neandertal.ensemblgenomes.org/index.html. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- National Human Genome Research Institute. www.genome.gov/. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- PharmGKB, The Pharmacogenomics Knowledgebase. www.pharmgkb.org. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- PharmGKB, Clinical Annotation Levels of Evidence. www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Illumina (2017). TruSight Inherited Disease Sequencing Panel Data Sheet. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- RefSeq – NCBI Reference Sequence Database. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- NCBI Genome Reference Consortium. Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Aufgerufen am 20. Mai 2020.
- Illumina (2012) **Infinium FFPE QC and DNA Restoration Kit**. Aufgerufen am 20. Mai 2020.