

# Infinium™ Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip

Una potente solución  
panétnica para los estudios  
de detección de portadores

- El contenido actualizado incluye 45 000 marcadores de detección de portadores recomendados por el American College of Medical Genetics (ACMG) para una amplia cobertura de trastornos
- Una cobertura completa permite detectar con rapidez trastornos difíciles de diagnosticar
- El flujo de trabajo versátil de Infinium se integra con el software Igenity Analyze para simplificar el análisis de datos

illumina®

## Introducción

Se calcula que los trastornos autosómicos recesivos y ligados al cromosoma X se dan hasta en 1 de cada 175 embarazos.<sup>1</sup> La detección de portadores puede identificar a las personas con riesgo de transmitir a sus hijos un trastorno genético recesivo. En aproximadamente el 2,5 % de las parejas sometidas al estudio de detección, se identificará que ambos progenitores son portadores de variantes patógenas en el mismo gen, lo que supone una probabilidad de 1 entre 4 de tener un embarazo afectado.<sup>2</sup> Las modalidades disponibles de detección de portadores basadas en la etnia son inherentemente desiguales en la identificación de portadores y tienen la posibilidad de pasar por alto variaciones genéticas hereditarias en poblaciones étnicamente diversas.<sup>3</sup> Sin embargo, la detección ampliada de portadores permite a los investigadores adoptar un enfoque más neutro desde el punto de vista de la población para identificar a los portadores, promoviendo así la equidad y la inclusión. Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip es una solución de investigación de microarrays de alto rendimiento que proporciona un flujo de trabajo rentable y flexible para respaldar estudios de detección ampliada de portadores panétnicos (Figura 1, Tabla 1).

Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip presenta un contenido actualizado, que incluye marcadores clave de detección de portadores recomendados por el American College of Medical Genetics (ACMG),<sup>4</sup> para una cobertura completa panétnica y del genoma completo. Los investigadores pueden consolidar varios flujos de trabajo en un único ensayo compatible con la automatización para aumentar al máximo la productividad y reducir significativamente el tiempo de participación activa. Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip incluye acceso al software Igenity Analyze, que puede detectar tanto la secuencia como la variación estructural, lo que da como resultado altas tasas de detección y bajo riesgo residual para trastornos hereditarios clave.

## Contenido optimizado para una detección ampliada de portadores

Se estima que los productos de detección de portadores basados en la etnia únicamente identifican alrededor del 30 % de los trastornos incluidos en los paneles de portadores expandidos.<sup>3</sup> Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip contiene aproximadamente 1,87 millones de marcadores para una cobertura completa del genoma completo. Estos marcadores incluyen 45 000 variantes selectivas para la detección de portadores que abarcan 602 genes específicos para la detección de portadores, seleccionados en colaboración con Igenity, en la base del genoma completo de Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 (Tabla 2, Tabla 3).

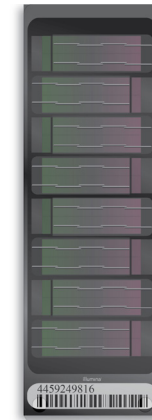


Figura 1: Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip. Análisis completo de detección de portadores para un máximo de 8 muestras basado en la fiable plataforma de ensayos de Infinium. El BeadChip incluye 45 000 marcadores cuidadosamente seleccionados para la detección ampliada de portadores y herramientas de análisis de software específicas para una cobertura panétnica ampliada de enfermedades en un único ensayo.

Tabla 1: Descripción general de Infinium Global Diversity Array Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip

Característica	Descripción
Especie	Humana
Número total de marcadores <sup>a</sup>	~1,87 millones
Número de muestras por BeadChip	8
Cantidad necesaria de aporte de ADN	200 ng
Duplicados de SNP	15
Número de SNP que se necesitan para realizar llamadas de CNV	10
Proceso químico del ensayo	Infinium LCG
Compatibilidad con instrumentos	iScan System
Productividad de muestras máxima de iScan System <sup>b</sup>	~1728 muestras/semana
Tiempo de lectura por muestra	3-5 minutos

a. El contenido incluye aproximadamente 1,8 millones de marcadores de la base del genoma completo de Infinium Global Diversity Array-8 v1.0 más 45 000 marcadores de detección de portadores.

b. Los valores aproximados, los tiempos de lectura y la productividad máxima variarán en función del laboratorio y las configuraciones del sistema.

Tabla 2: Contenido de alto valor de Infinium Global Diversity Array Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip

Contenido	N.º de marcadores <sup>a</sup>	Aplicación en investigación/Nota
Genes hg19 de RefSeq	1 067 594	Todos los genes conocidos
hg19 de RefSeq ± 10 kb	1 191 774	Regiones de regulación <sup>b</sup>
Promotores de RefSeq	45 656	2 kb secuencia arriba para abarcar las regiones promotoras
ADME exónica	18 423	Absorción, distribución, metabolismo y eliminación del fármaco
Genes hg19 de ADME	33 076	
hg19 de ADME ± 10 kb	37 952	Incluye regiones de regulación
Marcadores de HLA	16 826	Defensa frente a las enfermedades, rechazos de trasplantes y trastornos autoinmunitarios
Genes hg19 de HLA	1246	
Marcadores de MHC	21 828	
Genes hg19 de COSMIC	1 049 266	Mutaciones somáticas del cáncer
Genes hg19 de GO	343 108	Anotación de ontología genética

- a. El número de marcadores de cada categoría puede cambiar.  
 b. De todos los genes conocidos.

Abreviaturas: ADME, absorción, distribución, metabolismo y excreción; COSMIC, catálogo de mutaciones somáticas en cáncer; GO, base de datos de ontología genética; hg19, versión 19 del genoma humano; HLA, antígeno leucocitario humano; MHC, complejo mayor de histocompatibilidad; RefSeq, National Center for Biotechnology Information Reference Sequence Database (Base de datos del Centro Nacional para la Información Biotecnológica).

Tabla 3: Información sobre los marcadores

Categorías de marcadores	N.º de marcadores <sup>a</sup>
Marcadores exónicos <sup>a</sup>	562 192
Marcadores sin sentido <sup>b</sup>	37 157
Marcadores con cambio de sentido <sup>b</sup>	407 150
Marcadores sinónimos <sup>b</sup>	33 527
SNP ocultas <sup>b</sup>	37 296
Marcadores de ADN mitocondrial <sup>b</sup>	1298
Indels <sup>c</sup>	53 467
Marcadores del cromosoma X <sup>c</sup>	58 931
Marcadores del cromosoma Y <sup>c</sup>	5211
Marcadores de PAR/homólogos <sup>c</sup>	1867

- a. Base de datos RefSeq, NCBI Reference Sequence Database, [ncbi.nlm.nih.gov/refseq/](https://ncbi.nlm.nih.gov/refseq/).  
 b. En comparación con el navegador UCSC Genome Browser, [genome.ucsc.edu/](https://genome.ucsc.edu/).  
 c. Versión consensuada NCBI Genome Reference Consortium, Version GRCh37 (hg19), [ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF\\_000001405.13/](https://ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_000001405.13/).

Abreviaturas: indel, inserción/delección; NCBI, National Center for Biotechnology Information (Centro Nacional para la Información Biotecnológica); PAR, región pseudoautosómica (PseudoAutosomal Region); SNP, polimorfismos de un solo nucleótido (Single Nucleotide Polymorphisms); UCSC, Universidad de California Santa Cruz.

Este contenido de alto valor proporciona una cobertura del 97 % de los genes para trastornos con una frecuencia de portadores de 1 en 200 o superior. Este incluye todos los genes de detección de portadores de nivel 1-3 recomendados por el ACMG, con la excepción de *FMR1* y *FXN*. Como resultado, Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip permite altas tasas de detección y bajo riesgo residual con una cobertura completa de importantes trastornos hereditarios (Tabla 4).

## Cobertura excepcional del contenido exónico

Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip incluye un marcado mejorado en las regiones exónicas y una cobertura enriquecida para asignar con precisión los locus de estudios de asociación del genoma completo (GWAS, Genome-Wide Association Study) con asociaciones de enfermedades o rasgos previamente identificados. Se han recopilado más de 400 000 marcadores de contenido de exomas de 36 000 personas de grupos étnicos diversos, incluidos afroestadounidenses, hispanos, isleños del Pacífico, asiáticos orientales y personas de ascendencia mixta. Global Diversity Array también incluye diversos contenidos exónicos de la base de datos ExAC,<sup>5</sup> incluidos marcadores específicos de poblaciones y entre poblaciones con funcionalidad o pruebas sólidas de asociación (Tabla 5).

Tabla 4: Ejemplos de tasas de detección elevadas en distintos trastornos y ascendencias<sup>a</sup>

Tasas de detección para la detección de nivel 1 del ACMG	
Fibrosis quística	~99 %
Atrofia muscular espinal	~90 %
Tasas de detección de la enfermedad de Tay Sachs según la ascendencia	
Afroestadounidense	97 %
Judío asquenazí	98 %
Asiático	97 %
Caucásico	97 %
Población general	97 %
Tasas de detección de trastornos en las etnias afroestadounidenses	
Talasemia $\alpha$	90 %
Hemoglobinopatías $\beta$	99 %
Enfermedad de Canavan	99 %
Hiperplasia suprarrenal congénita	50 %
Fibrosis quística	99 %
Anemia de Fanconi, grupo de complementación C	98 %
Galactosemia	99 %
Enfermedad de Gaucher	90 %
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	99 %

a. Los datos presentados en el presente documento son meramente representativos; la lista de trastornos y ascendencias no es exhaustiva. Datos archivados de aproximadamente 300 trastornos con tasas de detección.<sup>6</sup>

Tabla 5: Cobertura exónica entre poblaciones

Poblaciones <sup>a,b</sup>	N.º de marcadores
NFE	346 340
EAS	146 281
AMR	272 178
AFR	257 690
SAS	224 431
NEF/EAS/AMR/AFR/SAS	69 432

a. [internationalgenome.org/category/population](http://internationalgenome.org/category/population).  
 b. Basado en gnomAD, [gnomad.broadinstitute.org/](http://gnomad.broadinstitute.org/).

Abreviaturas: NFE, europeo no finlandés (non-Finish European); EAS, asiático oriental (East Asian); AMR, estadounidense mestizo (AdMixed American); AFR, africano (African); SAS, sudasiático (South Asian).

## Variación secuencial y estructural detectada en un único ensayo

Las afecciones hereditarias frecuentes pueden estar causadas por más de un tipo de variación genética, incluidas las variantes secuenciales y estructurales (Figura 2). A fin de detectar cada tipo de variación en una sola muestra, pueden ser necesarios múltiples ensayos, como la PCR, la PCR digital (PCRd), la amplificación de sonda dependiente de ligación múltiple (MLPA, Multiplex-Ligation dependent Probe Amplification) y los microarrays. Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip consolida múltiples flujos de trabajo en un único ensayo que detecta variantes secuenciales y estructurales, reduciendo el tiempo de procesamiento<sup>6</sup> y aumentando el rendimiento del laboratorio.

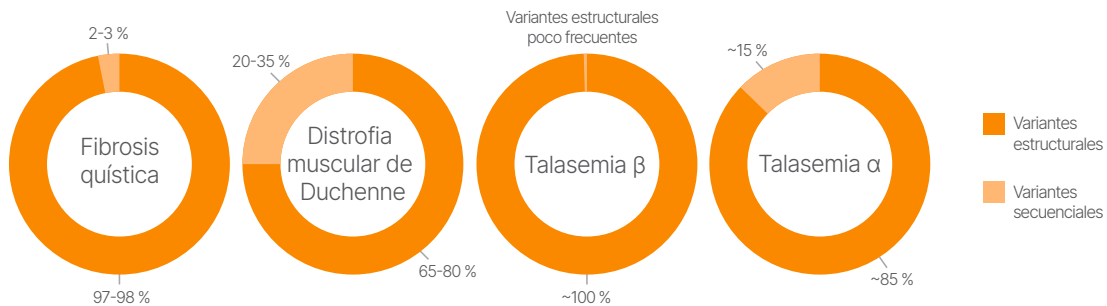


Figura 2: Ejemplos de contribución variable de la variación estructural y secuencial en afecciones hereditarias. La variación estructural y secuencial subyacente a afecciones hereditarias complejas suele requerir múltiples ensayos para su detección precisa. Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip consolida múltiples flujos de trabajo en un único ensayo para reducir el tiempo de procesamiento y obtener resultados rápidos, abarcando variantes secuenciales y estructurales para aproximadamente 300 trastornos hereditarios.<sup>6</sup>

Además, Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip se puede combinar con el contenido de varias aplicaciones de investigación de otro tipo, incluyendo citogenética, puntuación de riesgo poligénico, farmacogenómica, control de calidad de secuenciación del genoma completo, investigación oncológica y más, creando una potente herramienta completa para la investigación clínica.

## Ensayo fiable y de alta calidad

Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip usa los fiables procesos químicos de ensayo de Infinium para proporcionar los mismos datos reproducibles y de alta calidad (Tabla 6) que llevan proporcionando las arrays de genotipado de Illumina durante más de una década. Además, la elevada relación señal-ruido inherente a las llamadas de genotipado individuales del ensayo de Infinium proporciona acceso a las llamadas de CNV del genoma completo que ofrece Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip.

## Flujo de trabajo de alta productividad

Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip usa el formato de BeadChip de 8 muestras que permite a los laboratorios adaptarse eficientemente en función de sus necesidades. El ensayo de Infinium ofrece un flujo de trabajo de tres días que permite a los investigadores recopilar datos y comunicarlos rápidamente (Figura 3). Para lograr un procesamiento con una productividad flexible, el ensayo de Infinium compatible con la automatización permite procesar hasta 1728 muestras por semana con un iScan™ System único.

Tabla 6: Rendimiento de los datos

Criterios de medición de rendimiento	Valor <sup>a</sup>	Especificación del producto <sup>b</sup>
Índice de llamada	99,61 %	>99 % de media
Reproducibilidad	99,99 %	>99,90 %
Desviación de log R	0,1448	<0,30 de media <sup>c</sup>

- a. Valores derivados del genotipado de 2228 muestras de referencia de HapMap.
- b. Se excluyen los marcadores del cromosoma Y en muestras femeninas.
- c. Valores previstos para proyectos típicos con protocolos estándares de Illumina. Se excluyen las muestras tumorales y muestras preparadas mediante protocolos no estándares.

## Proceso de análisis potente

Los datos de Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip se analizan de forma óptima con el software Igenity Analyze, un software de generación de informes de máxima calidad diseñado para que la revisión de las muestras sea rápida, precisa y exhaustiva. El software Igenity Analyze ofrece algoritmos estándar del sector, controles administrativos y un registro de auditoría integrado para garantizar la integridad y precisión de los análisis. El software, fácil de usar, usa bases de datos de investigación clínica actuales para fundamentar las anotaciones de variantes y proporciona una clasificación de variantes asociadas al fenotipo. Mediante algoritmos especializados, el software Igenity Analyze permite realizar llamadas de variantes estructurales y difíciles de llamar. Tras el análisis de los datos, el software Igenity Analyze ofrece una serie de herramientas de visualización de datos para ayudar a organizar y presentar los resultados.



Figura 3: Flujo de trabajo de Infinium LCG. El ensayo de Infinium usa un flujo de trabajo rápido de tres días que requiere un tiempo de participación activa mínimo.

## Información adicional

Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip, [illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-global-diversity-array-carrier-screening](https://illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-global-diversity-array-carrier-screening)

Infinium Global Diversity Array, [illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-global-diversity](https://illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-global-diversity)

Software Igenity Analyze, [igenity.com/products/igenity-analyze/](https://igenity.com/products/igenity-analyze/)

## Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip (16 samples)	20031813
Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip (48 samples)	20031814
Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip (96 samples)	20031815
Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip (384 samples)	20031816

## Resumen

Infinium Global Diversity Array with Carrier Screening Content-8 v2.0 BeadChip es una solución completa y panétnica para la detección ampliada de portadores. El contenido de alto valor, que incluye 45 000 marcadores de detección de portadores en una base de 1,8 millones del genoma completo, proporciona una amplia cobertura de las enfermedades hereditarias frecuentes. El sencillo flujo de trabajo de Infinium, combinado con el software Igenity Analyze, fácil de usar y personalizable, permite a los investigadores reducir el tiempo de procesamiento y acceder a altas tasas de detección de trastornos históricamente difíciles de detectar.

## Bibliografía

1. Westemeyer M, Saucier J, Wallace J, et al. [Clinical experience with carrier screening in a general population: support for a comprehensive pan-ethnic approach](#). *Genet Med*. 2020; 22(8): 1320-1328. doi:10.1038/s41436-020-0807-4
2. Haque IS, Lazarin GA, Wapner RJ. [Prenatal Carrier Screening](#). *JAMA*. 2016; 316(24): 2675-2676. doi:10.1001/jama.2016.17401
3. Rosenblum LS, Zhu H, Zhou Z, Teicher J, Heim RA, Leach NT. [Comparison of pan-ethnic and ethnic-based carrier screening panels for individuals of Ashkenazi Jewish descent](#). *J Genet Couns*. 2020; 29(1): 56-66. doi:10.1002/jgc4.1180
4. Gregg AR, Aarabi M, Klugman S, et al. [Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics \(ACMG\)](#). *Genet Med*. 2021; 23(10): 1793-1806. doi:10.1038/s41436-021-01203-z
5. Broad Institute. Sitio Web del navegador Genome Aggregation Database (gnomAD). <https://gnomad.broadinstitute.org>. Fecha de consulta: 26 de octubre de 2022.
6. Datos archivados. Illumina, Inc. 2022.

**illumina**<sup>®</sup>

1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2022 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-01117 ESP v1.0