illumina®

Infnium® Asian Screening Array

一款专门针对于东亚人群优化的高通量芯片

芯片概述

Infnium® Asian Screening Array 在疾病预防筛查、药物使用等多方面发挥了重要的作用。包含 75 万个标记，最多允许添加 5 万个定制标记，是迄今为止对东亚地区的低频突变体（MAF 为 1-5%）覆盖度最佳的芯片，旨在推动东亚人群的低成本大规模基因分型。

该芯片采用 24 个样品的 Infinium **HTS 形式**（图 1）,使得内容灵活性、通量能力和基因分型准确性都很高。

芯片优势

- 使用跨人群（cross-populations）算法获得高性能插补 SNPs 标签
- 迄今为止对东亚地区的低频突变体（MAF 为 1-5%）覆盖度最佳的芯片
- 覆盖朝鲜人，蒙古人和马来西亚人的第一个商业芯片

芯片位点信息概述

全基因组骨架位点 ~660,000

- 最大的插补精度和基因组覆盖度
- 9000 个亚洲人全基因组 15×/30×覆盖度

性能总结

ASA-Population	Impulation Accuracy(Mean R^2)	% Polymorphic Sites(MAF > 0.005)	Average MAF
Korea	0.80	98%	0.15
Malay	0.91	93%	0.15
Mongo	0.86	94%	0.15
Japan	0.90	97%	0.14
Chinese	0.87	99%	0.15

图 1　Infinium Global Screening Array

临床研究位点 ~120,000

- **精准医学研究的预测标记**
- **用药指导变异**

  促进药物遗传学筛查和‘制药’基因的发现
- **外显子功能缺失**

  筛查和发现外显子临床相关基因的功能变异
- **人类白细胞抗原**

  专家选择的 HLA SNPs 可以通过插补实现低分辨率 HLA
- **来自 GWAS 的常见疾病变异**

  亚洲常见病 GWAS 显著变异

质控位点 ~16,000

- 样本跟踪和分层
- 聚焦亚洲人群

可选择定制 ~50,000