

- (1) 在位点数量方面，中华芯片>89 万个位点，ASA 芯片>70 万个位点，此外，ASA 芯片可以定制增加 5 万个位点。
- (2) 在 MAF window 方面，中华芯片入选 MAF in CHB (中国人群) >2.5%以上的常见变异及稀有变异，ASA 芯片入选 MAF IN JPT CHB KHV 等 (东亚人群) >1%以上的常见变异及稀有罕见变异。
- (3) 在位点筛选方面，中华芯片以 1000Genomes 及 Hapmap 所有 Phasel-III 中 CHB 的 tagSNP 为主，ASA 芯片以 JPT CHB KHV 等人群 tagSNP 为 backbone，此外增加了 known clinical、Pharmacogenomics、exome content、HLA content 等已经明确意义的变异位点。
- (4) 在 Imputation 方面，中华芯片 $r^2>0.8$ 的 impute 位点数量>800 万个，ASA 芯片 $r^2>0.8$ 的 impute 位点数量>650 万个。
- (5) 在位点重复性方面，中华芯片和 ASA 芯片共有 SNP 位点大约 17 万个。

综上所述，两款芯片在中国人群 GWAS 研究各有利弊，中华芯片覆盖率较高，ASA 芯片包括已知意义位点较多，由此如果计划针对本研究的表型样本，将 SNP 作为遗传数据库的 baseline database，及发现新的易感区域，且能够更全面的与其他组学数据如表观遗传数据、转录组数据、蛋白质组数据、代谢组数据进行遗传关联分析，则中华芯片是不二之选，且这也是未来基于大样本散发样本或者队列样本研究的主要方向。如果计划能够有效重复其他种族相同表型的研究位点，或者针对特殊研究方面更加全面，如药物基因组学研究等，则选择 ASA 芯片更好，且由于价格便宜，可以将 GWAS 的研究数量提升很多，能够有效发现 exome 区域中的致病性罕见突变，这个方面是很有意义的，根据 Power>80%值估算，

GWAS stage1 的样本数量>5000。具体选择哪款芯片进行实验，需要结合老师的未来整体计划及样本的特殊表型等综合考量，我们均会提供详细的实验方案及完善的技术检测服务。

博淼生物 项目部