

Infinium™ XT Genotyping Solution

La precisión y la solidez
de los procesos químicos
demostrados de Infinium
con una capacidad de
ampliación inédita

- Realice el genotipado a escala de producción con un ensayo optimizado y un BeadChip de 96 muestras
- Personalice ensayos selectivos de una o varias especies de cientos a 50 000 polimorfismos de un solo nucleótido (SNP, Single Nucleotide Polymorphism)
- Acceda a un flujo de trabajo optimizado con mejoras de fácil uso y menos tiempo de participación activa y total del ensayo

illumina®

Introducción

La gama de ensayos de genotipado Infinium utiliza química demostrada y una plataforma de BeadChip sólida para lograr llamadas de bases, reproducibilidad y calidad de datos superiores. El éxito de la tecnología de Infinium XT se debe a la incorporación de un BeadChip nuevo de 96 muestras y a la optimización del flujo de trabajo de Infinium, lo que da lugar a la solución de genotipado de mayor productividad hasta la fecha de Illumina. El producto se desarrolló para aquellos clientes que necesitan llevar a cabo aplicaciones de cribado a gran escala (hasta 50 000 SNP) en cualquier especie con contenido definido por el usuario. La solución Infinium XT simplifica el proceso de diseño de ensayos personalizados, reduce el tiempo de participación activa global y mejora el rendimiento y la utilización del robot de automatización. El flujo de trabajo ofrece una opción para reducir el tiempo de procesamiento global, cuando el tiempo de respuesta es más importante que el rendimiento semanal máximo. Además, la solución Infinium XT incluye una solución de software de análisis de datos mejorada para generar datos en tiempo real y una función para generar informes de control de calidad (CC) a demanda para que los problemas de producción se puedan hallar y corregir antes.

Genotipado a escala de producción

La solución Infinium XT cuenta con un BeadChip de 96 muestras (Figura 1) para realizar de forma eficaz el genotipado de un gran número de muestras, desde cientos de miles hasta más de un millón de muestras al año. Es posible utilizarlo con tan solo varios cientos de SNP, lo que proporciona una solución a escala de producción para aplicaciones de genotipado específicas, como el linaje animal, la trazabilidad de las muestras o el control de calidad de estas. Asimismo, este producto admite hasta 50 000 SNP, que son necesarios para aplicaciones agrarias clave, como la selección genómica para organismos diploides y poliploides.

Las aplicaciones humanas, como los biobancos, el cribado de la población y las iniciativas de elaboración de medicamentos personalizados, también se pueden beneficiar de esta tecnología. El número de SNP de reducido a intermedio y los bajos costes resultan perfectos para laboratorios que precisan comprobaciones simples de control de calidad de conjuntos de muestras grandes o que necesitan llevar a cabo una estratificación de población más detallada antes de proceder con pruebas genómicas más profundas. La versatilidad del BeadChip Infinium XT lo convierte en una solución fiable y rentable para el control de calidad, el seguimiento y la validación de las muestras durante todo el flujo de trabajo.



Figura 1: Infinium XT 96-sample BeadChip. El BeadChip Infinium XT ofrece la flexibilidad y la potencia demostradas del ensayo de Infinium con la mayor productividad disponible de Illumina.

Contenido flexible y determinado por la aplicación

El BeadChip Infinium XT es totalmente compatible con consorcios y arrays iSelect™ u oportunidades de productos comerciales del ámbito de las aplicaciones agrigenómicas que cumplan los requisitos sobre rendimiento y contenido ($\leq 50\,000$ marcadores y $\geq 100\,000$ muestras al año). A fin de ayudar en el diseño de contenido personalizado para los BeadChips Infinium XT, DesignStudio™ Software en línea dispone de un diseñador de sondas de microarrays de genotipado personalizadas, que sustituye al antiguo software de la herramienta de diseño de ensayos (ADT, Assay Design Tool). Con DesignStudio Software, se puede crear y solicitar contenido personalizado a través de una interfaz guiada y de fácil uso y garantizando una tasa de conversión de contenido personalizado del 95 % como mínimo. Esto supone un aumento considerable por encima de la garantía de tasa de conversión del 80 % que ofrecen los BeadChips de Infinium estándar y admite el cribado de un número específico de SNP críticos en muchas muestras. El ensayo de Infinium XT mantiene la cantidad necesaria de aporte de 200 ng de ADN de muestra con el mismo rendimiento de alta calidad que los usuarios esperan de la tecnología Infinium.

Flujo de trabajo de gran eficacia de Infinium

Todos los pasos del flujo de trabajo totalmente automático de Infinium HD se encuentran optimizados en el flujo de trabajo de Infinium XT, de forma que se reduce el tiempo de procesamiento (TAT, TurnAround Time) de tres días a dos días (Figura 2). El primer día, el ADN se amplifica, se somete a la fragmentación enzimática, se precipita y se resuspende. A continuación, las muestras se hibridan en los BeadChips mientras se incuban durante la noche, cuando el ADN se alinea con sondas de 50 meros de locus específico ligadas de manera covalente a uno de los tipos de bolas de Infinium. El segundo día, el flujo de trabajo de Infinium XT continúa con la extensión enzimática de base para conferir la especificidad alélica, seguida de una tinción fluorescente. iScan™ System detecta las intensidades fluorescentes de las bolas y el software de Illumina realiza el análisis y las llamadas de genotipo de forma automática.

Los nuevos niveles de eficacia con los que cuenta el flujo de trabajo de Infinium XT le otorgan una mayor capacidad de ampliación con el BeadChip Infinium XT (Tabla 1).

- Amplificación del ADN: se triplica el tamaño del lote y se reduce el tiempo de incubación, que pasa a ser de toda la noche a tres horas
- Fragmentación enzimática: se reduce el tiempo en un 50 %
- Precipitación por alcohol: se elimina un paso de incubación de 30 minutos y se reduce el tiempo de secado en un 75 % (de una hora a 15 minutos)
- Resuspensión de ADN: se reduce el tiempo de incubación global en un 75 % (de una hora a 15 minutos)
- Hibridación del BeadChip: se triplica la capacidad de muestras con el mismo sistema robótico Tecan
- Extensión y tinción de muestras: se duplica la capacidad; hasta 48 BeadChips (4608 muestras) por experimento

Infinium XT admite un flujo de trabajo flexible en el que se pueden equilibrar los rendimientos semanales máximos con el TAT ajustando las configuraciones del flujo de trabajo que admiten la alternancia de prioridades.

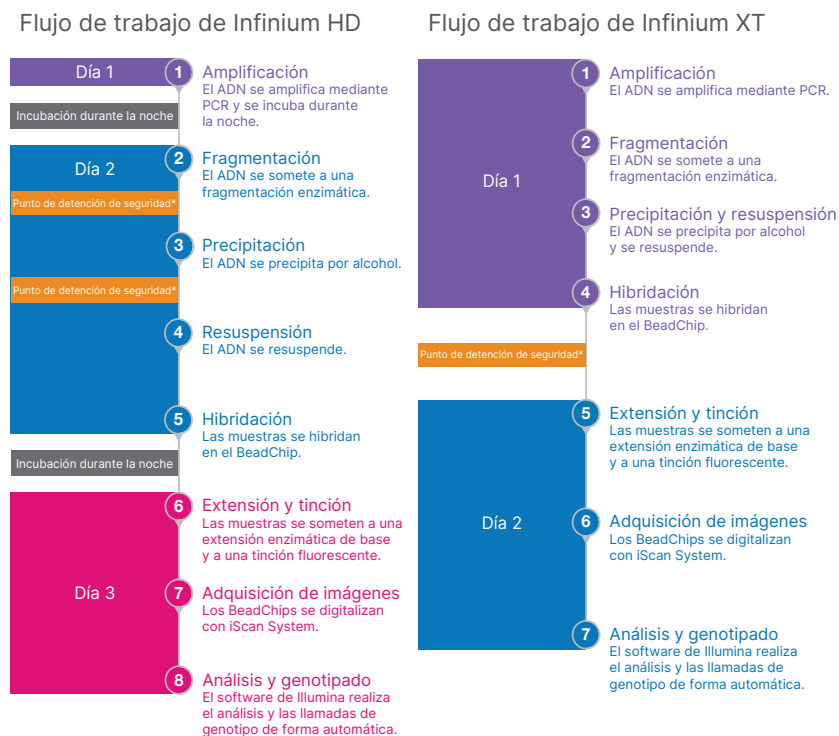


Figura 2: Mejoras del flujo de trabajo de Infinium XT. Todos los pasos del flujo de trabajo de Infinium se han optimizado en el flujo de trabajo de Infinium XT, lo que reduce el tiempo de procesamiento de tres días a dos.

*Illumina recomienda detenerse en este punto y, de ser necesario, reanudar el flujo de trabajo al día siguiente.

Tabla 1: Comparación de los flujos de trabajo de Infinium

Paso del flujo de trabajo	Paso del proceso	Flujo de trabajo de Infinium HD	Flujo de trabajo automatizado de Infinium XT
Amplificación del ADN	Adición de capa de aceite en el primer paso de MA	Presente	Eliminado
	Tiempo de incubación	Durante la noche	Tres horas
	Tamaño del lote	Una placa (96 muestras)	Tres placas (288 muestras)
Fragmentación del ADN	Tiempo de incubación	Una hora	30 min
	Tamaño del lote	Seis placas (30 min, 576 muestras)	Seis placas (18 min, 576 muestras)
Precipitación del ADN	Agitación en vórtice antes de añadir 2propanol	Incluido	Eliminado
	Tiempo de incubación	30 min	Eliminado
	Tiempo de secado	Una hora	15 min
	Tamaño del lote	Seis placas (más de 75 min, 576 muestras)	Seis placas (65 min, 576 muestras)
Resuspensión del ADN	Tiempo de incubación	Una hora	15 min
	Tamaño del lote	Seis placas (más de 90 min, 576 muestras)	Seis placas (65 min, 576 muestras)
Hibridación en el BeadChip	Guías de puntas	Guía de una sola punta	Guías de tres puntas
	Cámara de hibridación	Cuatro BeadChips por cámara	Seis BeadChips por cámara (diseño nuevo)
	Tamaño del lote	288 muestras	576 muestras
Lavado y tinción del BeadChip	Lote mínimo (sin residuo de reactivo)	Cuatro BeadChips	24 BeadChips
	Reactivos de tinción x	Tubos	En placas
	Placas posteriores de vidrio	Espaciadores Mylar	Espaciadores integrados
	Fijación del nuevo ensamblaje	Capacidad para cuatro BeadChips	Capacidad para seis BeadChips
	Reactivo usado para preparar los BeadChips para la hibridación	Se proporciona con una concentración de 1x	Se proporciona con una concentración de 20x
	Tamaño del lote	24 BeadChips	48 BeadChips
Lectura de BeadChip	Lectores admitidos	Sistemas HiScan® e iScan	iScan System solamente
	SDF	HD	XT
	ICS	v3.3.28	v3.4

Abreviaturas: MA, amplificación de múltiples muestras; SDF, archivo descriptor Sentrix; ICS, iScan Control Software.

Disposición óptima del laboratorio

El BeadChip Infinium XT se ha optimizado y diseñado para que los laboratorios a escala de fábrica eliminen las complejidades relacionadas con la ampliación de los procesos y con la generación de lotes con un gran número de muestras. Se anima a los laboratorios a ponerse en contacto con Illumina para informarse sobre los nuevos niveles de eficacia. Por ejemplo, un laboratorio que procese más de 1 000 000 de muestras al año necesitará contar con ocho robots Tecan (de 8 puntas), tres iScan System, dos unidades AutoLoader 2.x y el equipo de laboratorio auxiliar (Figura 3).

Actualización de la automatización y de LIMS

Para poder procesar un número creciente de muestras de forma eficaz es necesario disponer de soluciones completas y flexibles. Entre ellas, se incluyen los sistemas integrados que simplifican la preparación de muestras y generan confianza para seguir ampliando operaciones. El software de control de automatización de Illumina (IAC, Illumina Automation Control) del robot de manipulación de líquidos Tecan ha aumentado la eficacia del procesamiento de las muestras. Por ejemplo, se han actualizado los pasos para la transferencia de reactivos previos a la PCR y se han doblado las capacidades de productividad en la tarea de tinción x del flujo de trabajo de Infinium.

Análisis de datos mejorado

Gracias a la solución de alta productividad Infinium XT, el análisis de datos aumenta de forma natural. Teniendo este aspecto en cuenta, se han llevado a cabo distintas mejoras en GenomeStudio™ Software y Beeline Software. GenomeStudio Software es el programa de visualización y análisis de Illumina para los datos de genotipado basados en microarrays. Proporciona una vista tabulada para acceder rápidamente a todos los datos de un experimento y permite exportar los datos para que se utilicen en distintas aplicaciones de otros fabricantes. GenomeStudio Genotyping Module admite, entre otros, el análisis de los datos de genotipado de array de Infinium con normalización, las llamadas de genotipo, la generación de grupos y el análisis de intensidad de datos. Además, GenomeStudio Software es necesario a la hora de crear y modificar los grupos empleados para la llamada de genotipos a partir de las intensidades de señal de las microarrays leídas. GenomeStudio 2.0 Software acelera la generación de grupos de genotipos, lo que reduce el tiempo de procesamiento de análisis global. Asimismo, Polyploid Genotyping Module resulta adecuado para las aplicaciones agrarias y de otra índole en las que se utilicen organismos poliploides (Figura 4). Si se emplea en tándem con Illumina LIMS, GenomeStudio Software ofrece una experiencia integrada para ver y analizar los datos de las muestras procesadas en tiempo real.

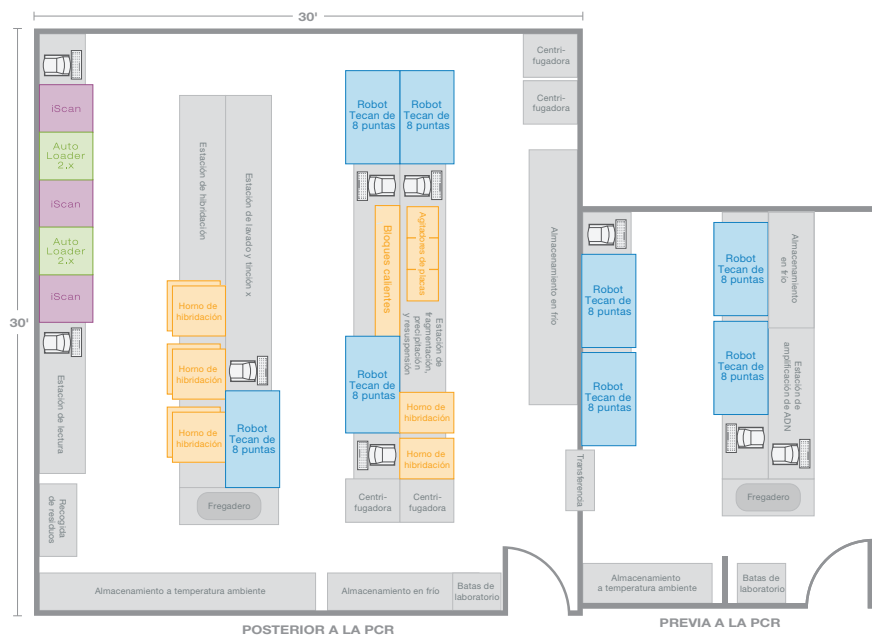


Figura 3: Ejemplo de disposición de un laboratorio para el genotipado a escala de producción de Infinium XT. Se ofrece un ejemplo de disposición de laboratorio para el procesamiento de más de 1 000 000 de muestras al año, que consta de tres robots Tecan (de 8 puntas), tres iScan System, dos unidades AutoLoader 2.x y el equipo de laboratorio auxiliar. Para este ejemplo de disposición se requieren, aproximadamente, 111,4 metros cuadrados (1200 pies cuadrados). La disposición no está a escala.

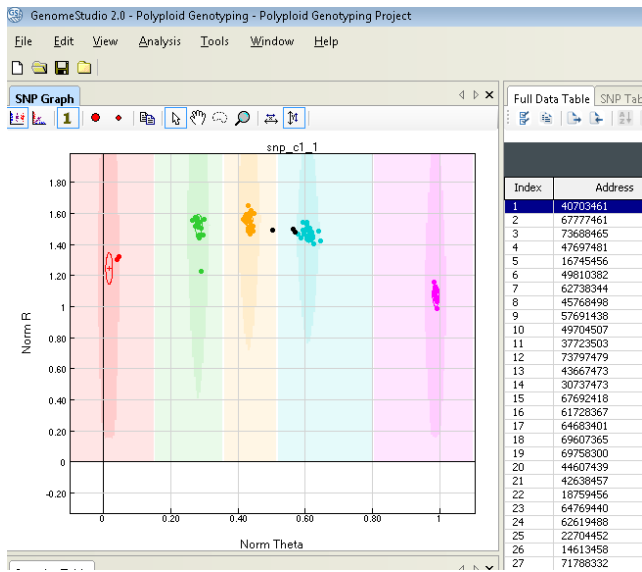


Figura 4: Software GenomeStudio 2.0. El software GenomeStudio 2.0 incluye Polyploid Genotyping Module para admitir las aplicaciones en las que se utilicen organismos poliploides.

Después de crear un archivo de grupos, el análisis a nivel de producción se puede pasar a Beeline Software. Beeline Software es la herramienta de análisis de datos de microarrays de Illumina para llevar a cabo el filtrado previo y la generación de informes de datos obtenidos del procesamiento de alta productividad de forma automática. Por ello, es perfecto para su uso habitual con datos de Infinium XT y resulta beneficioso para todos los proyectos de genotipado de Infinium a gran escala. Beeline Software ofrece capacidades de filtrado flexibles, reduce el tamaño de datos de arrays experimentales e identifica las muestras o marcadores que no cumplen las especificaciones de rendimiento definidas por el usuario. Si se desea, los datos filtrados también se pueden importar directamente a GenomeStudio Software para llevar a cabo un análisis más interactivo.

Beeline 2.0 Software optimiza sus capacidades de análisis y generación de informes para procesar estudios de genotipado de alta productividad. Entre las características nuevas, figura el CC bajo petición, las llamadas de genotipo de poliploides y la generación de informes de genotipo con mayor rapidez. La transición de GenomeStudio Software a Beeline Software reduce de forma considerable el tiempo necesario para respetar las especificaciones en materia de calidad del rendimiento, para generar informes de genotipado y para analizar datos de poliploides sin eliminar la flexibilidad en lo que respecta a la intervención manual.

Resumen

El BeadChip y el flujo de trabajo de Infinium XT permiten aumentar las capacidades de productividad de muestras para el genotipado basado en microarrays de forma considerable. Esta solución completa permite que se lleven a cabo programas de mejora genética a gran escala en la agrigenómica y es compatible con el cribado a gran escala para biobancos e iniciativas de elaboración de medicamentos personalizados. El flujo de trabajo de Infinium XT cuadruplica la capacidad del BeadChip e incorpora un software de diseño, una reducción del 33 % del tiempo de procesamiento de muestras, un aumento de la tasa de conversión del contenido personalizado, capacidades de diseño con varias especies y un análisis de datos mejorado para organismos tanto diploides como poliploides. El flujo de trabajo de alta productividad junto con el bajo coste por muestra hacen que la solución Infinium XT sea la opción perfecta para los laboratorios de genotipado comerciales que desean que la productividad y la eficacia alcancen niveles de fábrica sin poner en peligro el rendimiento y la fiabilidad.

Información adicional

Infinium XT, illumina.com/InfiniumXT

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo	Producto	N.º de catálogo
Infinium XT Starter Kit (48 BeadChip batches)	20011069	AutoLoader 2.x, Single-Scanner Configuration, 110/220 V	SY-202-1001
Infinium XT Starter Kit (24 BeadChip batches)	20011100	AutoLoader 2.x, Single-Dual Configuration, 110/220 V	SY-202-1002
Infinium XT Upgrade Kit (24 BeadChip batches)	20011101	Infinium Automation Kit 8-tip Tecan LIMS ready, 100/220 V	SC-30-403/404
Infinium XT Upgrade Kit (12 BeadChip batches)	20011102	Infinium Automation Kit 8-tip Tecan non-LIMS, 110/220 V	SC-30-401/402
Illumina LIMS Annual Subscription	20073865	Infinium XT iSelect-96 Kit (1152 samples)	20006613
Illumina LIMS One-Time Onboarding	20073866	Infinium XT iSelect-96 Kit (4608 samples) ^a	20006614
Infinium XT PB20 Reagent Kit	20007420	Infinium XT iSelect-96 Kit (23040 samples) ^a	20006615
iScan System, 110/220 V	SY-101-1001		

a. Únicamente para el procesamiento automatizado de alta productividad; póngase en contacto con su representante de ventas local para obtener más información.

illumina®

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.
 M-GL-01137 ESP v1.0