

Infinium™甲基化芯片： 表观遗传学研究人员的 解决方案

探索应用场景、数据洞察与研究优势



简介

DNA甲基化分析已成为揭示基因表达和细胞行为新见解的关键工具。¹ 这些发现推动了各个领域的进展，包括癌症²⁻⁵、衰老^{6, 7} 罕见和神经疾病⁸⁻¹¹以及分子流行病学。¹²

Infinium甲基化芯片是探索DNA甲基化的强大工具，可提供前沿的内容以及一体化、可扩展的工作流程，用于在表观遗传和表观基因组研究中生成高质量数据。¹³ 然而，面对当今的研究格局，需要采用先进的方法和强大的研究设计来制定更具战略性的方法。本指南提供关于Infinium甲基化微阵列与表观遗传学研究的信息及资源，旨在支持严谨的实验设计、基于深度洞察的数据分析以及高效的科学成果传播。

加强科研规划与沟通协作

有效的科研规划需要聚焦核心目标，并通过清晰沟通确保科学目标与动态优先级的一致性。因美纳为这一过程中的研究人员提供了一系列支持资源，包括研究设计和数据分析指导。例如，因美纳电子书《[了解DNA甲基化及其在人类疾病研究中的应用](#)》，提供有关DNA甲基化和表观遗传学研究的全面信息，帮助研究人员设计稳定的研究并执行有效的数据分析。在向评审、合作方或投资方展示研究构想时，必须清晰阐明其创新性、研究价值与可行性，并确保研究范围明确、时间规划合理。甲基化芯片技术如何为研究目标提供前沿解决方案的关键见解包括：

- **经济高效的解决方案：**芯片为预算有限的研究实验室提供了经济高效的选择。与全基因组亚硫酸氢盐测序（WGBS）等昂贵且资源密集型的测序方法相比，它们每个样本的成本更低。¹⁴ 通过在单个芯片上分析多个样本，芯片还可支持高通量研究，有效节省时间和成本。¹⁵ 其自动化工作流程在降低

人力成本的同时，还能提供准确可靠的数据，并实现相当于超过100×测序深度的分析灵敏度。¹⁶

- **多组学视角：**甲基化芯片在高通量表观遗传分析方面表现优异，使其成为多组学研究的理想选择。¹³ 通过将甲基化数据与其他组学数据集（如转录组学和蛋白质组学）相结合，研究人员能够揭示遗传、表观遗传和蛋白质水平变化之间的复杂相互作用。这种综合研究方法能够揭示疾病的潜在机制、发现新型生物标记，并深化对生物学通路的理解，从而增强研究成果的影响力。
- **更高的转化潜力：**整合电子健康记录（EHR）等医疗表型信息的研究，正在推动转化医学研究的进展。例如，Thompson等人¹⁷将来自加州大学洛杉矶分校健康生物样本库831名患者的甲基化、遗传和EHR数据（包括实验室检测结果）相结合，用于预测临床结果。该研究使用机器学习来开发甲基化风险评分，用于帮助预测个体疾病风险、严重程度和治疗成功率。甲基化风险评分的加入使预测准确性提升近50%。在Wojewodzic和Lavender的一项研究中，¹⁸ 通过整合基因组数据共享库的全基因组DNA甲基化数据，鉴定了可用于癌症诊断的甲基化生物标记。同样，机器学习分类器EpiSign通过检测独特的表观遗传特征，已经证明了识别数百种罕见病和神经发育障碍的潜力。⁸ 这些发现证明了甲基化数据在推进精准医疗和扩展复杂疾病生物学理解中的价值。
- **面向多样化群体的可扩展性：**甲基化芯片的可扩展性使其成为分析不同群体甲基化模式的宝贵工具。这一能力确保了研究成果的更广泛适用性，同时有助于解决健康差异问题，从而提升研究的社会影响力。
- **高性能研究：**足够的统计功效对于从DNA甲基化数据中生成有意义且可重复的研究结果至关重要。尽管芯片的高通量能力可为表观基因组关联研究（EWAS）提供大样本量，但数据复杂性可能使统计功效评估变得困难。pwrEWAS等用户

友好型工具旨在简化样本量估计，帮助改进研究设计和下游分析的可靠性。

- **清晰可靠的生物信息学分析：**全面的分析计划对于最大化DNA甲基化数据的价值至关重要。有效的策略包括针对研究目标量身定制的数据预处理、标准化和统计分析。甲基化芯片分析受益于因美纳的软件和用户开发的流程，它们简化了分析过程并提高了效率。[DRAGEN™ Array](#)和[Partek™ Flow™ 软件](#)可提供端到端点击式甲基化分析解决方案。最常用的第三方软件包包括[minfi](#)、[SeSAMe](#)（Sensible Step-wise Analysis of DNA Methylation BeadChips，DNA甲基化芯片的智能分步分析工具）和[ChAMP](#)（Chip Analysis Methylation Pipeline，芯片分析甲基化流程）。有关上述及其他甲基化数据分析工具的更多信息，请访问[因美纳甲基化芯片数据分析提示网页](#)。这些端到端解决方案为数据生成到解读和洞察提供了清晰的路径，可支持严谨且结构完善的研究。

Infinium Methylation芯片

过去十年间，基于BeadArray™技术的Infinium甲基化芯片推动了表观遗传机制在人类健康与疾病中作用的突破性发现^{19,20}。这些甲基化芯片凭借可靠的数据经济性和可扩展性，能够满足不同规模项目的需求，成为多种表观遗传学研究的理想工具，其应用范围包括：

- 鉴定基于甲基化的疾病生物标记
- 构建表观遗传衰老时钟
- 识别细胞类型特异性甲基化模式
- 通过EWAS发现疾病生物标记
- 检测环境暴露
- 生成疾病风险评分
- 开发疾病分类器

因美纳提供有两种强大的芯片，可满足不同的研究需求。

[Infinium Methylation Screening Array](#)专为靶向、经济高效地筛查已知性状关联而设计，而[Infinium MethylationEPIC v2.0 BeadChip](#)则提供更广泛的全基因组分析（[表1](#)）。

Infinium芯片的优势

Infinium甲基化芯片具有多种优势，包括：

- **可靠性：**Infinium化学技术通过每个CpG位点的多个微珠重复检测（每个位点包含数千个探针），提供高精度测量，其数据质量相当于超过100×测序深度的均匀覆盖¹⁶
- **全面的内容：**Infinium芯片覆盖CpG岛、非CpG和差异甲基化位点、增强子、开放染色质、转录因子结合位点和miRNA启动子区，确保基因组覆盖度广泛
- **可扩展性：**Infinium芯片既适用于小规模试点研究，也适用于大规模群体分析，可满足不同的研究需求
- **样本兼容性：**样本类型包括新鲜、冷冻和福尔马林固定石蜡包埋（FFPE）组织，可进行灵活的样本处理
- **易用的数据分析工具：**研究人员可以使用因美纳软件或开源的R-based工具来分析数据，促进特定需求和完整的端到端分析

可扩展、快速的工作流程

Infinium甲基化芯片工作流程可实现可扩展且可靠的甲基化分析。这些检测已经过优化，可配合自动化的[快速亚硫酸氢盐转化方法](#)使用。从DNA提取到强度文件，整个工作流程只需三天即可完成（[图1](#)）。

表1: Infinium Methylation Array规格		
	Infinium Methylation Screening Array 用于群体健康研究的靶向甲基化筛查	Infinium MethylationEPIC v2.0 Kit 覆盖全基因组范围的广泛研究支柱
推荐应用	• 常见疾病研究（非癌症） • 环境流行病学 • 群体基因组学 • 消费者基因组学	• 癌症研究 • 罕见病研究
内容重点	• 已知的常见疾病特征关联 • 已知的环境暴露关联 • 细胞类型特异性甲基化 • 检测高MAF SNP的多组学能力	• 全甲基化组的覆盖度（>99%的RefSeq基因） • CNV检测 • 全面覆盖MGMT基因 • 与已公布的癌症分类器兼容 • 与已公布的罕见疾病分类器兼容 • 癌症驱动突变
独特甲基化位点总数	270 K	930 K
每张BeadChip芯片的样本数	48	8
DNA起始量要求	50 ng	250 ng
检测技术	Infinium EX Methylation	Infinium HD Methylation
支持仪器	iScan™芯片扫描仪	iScan™芯片扫描仪 NextSeq™ 550基因测序仪
iScan™芯片扫描仪最大样本通量 ^a	16,128样本/周	3024样本/周
液体处理自动化	Infinium自动移液系统，带ILASS（必备）	Infinium自动移液系统，带IAC（建议使用，并非必备软件）
a. 估计值、扫描时间和最大通量将因实验室和系统配置的不同而有所差异。此处所列的样本通量是通过集成AutoLoader 2.x自动化芯片装载器来实现的。 IAC, Illumina Automation Control; ILASS, 因美纳实验室自动化软件解决方案; MAF, 次要等位基因频率; MGMT, O⁶-甲基鸟嘌呤-DNA甲基转移酶; SNP, 单核苷酸多态性; CNV, 拷贝数变异。		

图1: Infinium Methylation Array工作流程



甲基化芯片试剂盒提供进行甲基化分析所需的所有试剂，但亚硫酸氢盐转化试剂盒需单独购买。转化的DNA与芯片杂交，并使用Illumina [iScan™系统](#)或[NextSeq™ 550系统](#)扫描。* 这些信息将编译成IDAT文件，其中包含每个探针的原始强度值，并用于下游分析。

数据分析

Infinium甲基化芯片为数据管理和分析提供了灵活高效的选择。[DRAGEN Array](#)提供云端高通量质量控制分析和定量报告，而[GenomeStudio](#)软件则有助于质量控制分析。[Partek Methylation](#)为全面的基因组研究提供从QC到差异甲基化分析的端到端解决方案。数据输出可兼容疾病分类器和表观遗传学

时钟等先进工具，有助于深入了解疾病机制和衰老。非常低的存储和计算要求为分析提供了经济的解决方案，同时可扩展以进行更大规模的研究。这些功能使研究人员能够构建有效的预处理、质量控制和数据分析策略，从而加强其在数据生成和生物信息学领域的整体研究能力。

总结

Infinium甲基化芯片以及本指南中描述的资源可帮助研究人员设计和执行研究，以加深我们对人类健康和疾病中表观遗传机制的理解。这些解决方案可助力研究规划、方法创新、数据解读与成果传播，从而强化研究设计和影响力。



相关资源

[甲基化芯片分析简介](#)

[Infinium MethylationEPIC v2.0 Kit](#)

[Infinium Methylation Screening Array-48 Kit](#)

* NextSeq™ 550系统仅支持Infinium MethylationEPIC v2.0 BeadChip。

参考文献

1. Barnes KC. [Chapter 1 - Epigenetics and methylation risk scores](#). In: Kelly L, Stanford WP, eds. *Implementation of Personalized Precision Medicine*. Academic Press; 2025:1-22. doi:10.1016/B978-0-323-98808-7.00006-0
2. Sharma S, Kelly TK, Jones PA. [Epigenetics in cancer](#). *Carcinogenesis*. 2010;31(1):27-36. doi:10.1093/carcin/bgp220
3. Papanicolaou-Sengos A, Aldape K. [DNA methylation profiling: an emerging paradigm for cancer diagnosis](#). *Annu Rev Pathol*. 2022;17:295-321. doi:10.1146/annurev-pathol-042220-022304
4. Kulis M, Queirós AC, Beekman R, Martín-Subero JL. [Intragenic DNA methylation in transcriptional regulation, normal differentiation and cancer](#). *Biochim Biophys Acta*. 2013;1829(11):1161-1174. doi:10.1016/j.bbagr.2013.08.001
5. Singh J, Sahu S, Mohan T, et al. [Current status of DNA methylation profiling in neuro-oncology as a diagnostic support tool: a review](#). *Neurooncol Pract*. 2023;10(6):518-526. doi:10.1093/nop/npad040
6. Horvath S, Raj K. [DNA methylation-based biomarkers and the epigenetic clock theory of ageing](#). *Nat Rev Genet*. 2018;19(6):371-384. doi:10.1038/s41576-018-0004-3
7. Hao Y, Han K, Wang T, Yu J, Ding H, Dao F. [Exploring the potential of epigenetic clocks in aging research](#). *Methods*. 2024;231:37-44. doi:10.1016/j.ymeth.2024.09.001
8. Reilly J, Kerkhof J, Sadikovic B. [EpiSigns: DNA methylation signatures in mendelian neurodevelopmental disorders as a diagnostic link between a genotype and phenotype](#). *Adv Mol Pathol*. 2020;3:29-39. doi:10.1016/j.yamp.2020.07.018
9. Parenti I, Rabaneda LG, Schoen H, Novarino G. [Neurodevelopmental disorders: from genetics to functional pathways](#). *Trends Neurosci*. 2020;43(8):608-621. doi:10.1016/j.tins.2020.05.004
10. Sadikovic B, Levy MA, Kerkhof J, et al. [Clinical epigenomics: genome-wide DNA methylation analysis for the diagnosis of Mendelian disorders](#). *Genet Med*. 2021;23(6):1065-1074. doi:10.1038/s41436-020-01096-4
11. Giuli E, Grolaux R, Macedo CZN, et al. [Comprehensive evaluation of the implementation of epigenetic signatures for diagnosis of neurodevelopmental disorders \(NDDs\)](#). *Hum Genet*. 2023;142(12):1721-1735. doi:10.1007/s00439-023-02609-2
12. Nwanaji-Enwerem JC, Colicino E. [DNA methylation-based biomarkers of environmental exposures for human population studies](#). *Curr Environ Health Rep*. 2020;7(2):121-128. doi:10.1007/s40572-020-00269-2
13. Illumina. Infinium Methylation Screening Array. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/infinium-methylation-screening-array-data-sheet-m-gl-01893/infinium-methylation-screening-array-data-sheet-m-gl-01893.pdf. Published 2024. Accessed January 22, 2025.
14. Marabita F, Almgren M, Lindholm ME, et al. [An evaluation of analysis pipelines for DNA methylation profiling using the Illumina HumanMethylation450 BeadChip platform](#). *Epigenetics*. 2013;8(3):333-346. doi:10.4161/epi.24008
15. Bibikova M, Le J, Barnes B, et al. [Genome-wide DNA methylation profiling using Infinium assay](#). *Epigenomics*. 2009;1(1):177-200. doi:10.2217/epi.09.14
16. Zhou L, Ng HK, Drautz-Moses DI, et al. [Systematic evaluation of library preparation methods and sequencing platforms for high-throughput whole genome bisulfite sequencing](#). *Sci Rep*. 2019;9(1):10383. doi:10.1038/s41598-019-46875-5
17. Thompson M, Hill BL, Rakocz N, et al. [Methylation risk scores are associated with a collection of phenotypes within electronic health record systems](#). *npj Genom Med*. 2022;7(1):1-11. doi:10.1038/s41525-022-00320-1
18. Wojewodzic MW, Lavender JP. [Diagnostic classification based on DNA methylation profiles using sequential machine learning approaches](#). *PLoS One*. 2024;19(9):e0307912. doi:10.1371/journal.pone.0307912
19. Wei S, Tao J, Xu J, et al. [Ten years of EWAS](#). *Adv Sci (Weinh)*. 2021;8(20):2100727. doi:10.1002/advs.202100727
20. Moran S, Arribas C, Esteller M. [Validation of a DNA methylation microarray for 850,000 CpG sites of the human genome enriched in enhancer sequences](#). *Epigenomics*. 2016;8(3):389-399. doi:10.2217/epi.15.114

Illumina中国

上海办公室 • 电话 (021) 6032-1066 • 传真 (021) 6090-6279
 北京办公室 • 电话 (010) 8441-6900 • 传真 (010) 8455-4855
 技术支持热线 400-066-5835 • chinasupport@illumina.com
 市场销售热线 400-066-5875 • china_info@illumina.com • www.illumina.com.cn

© 2025 Illumina, Inc. 保留所有权利。所有商标均为因美纳公司或其各自所有者的财产。
 关于具体的商标信息, 请访问www.illumina.com.cn/company/legal.html。

M-GL-03307 v1.0



illumina®