

Puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium^{MC}

Une puce à ADN puissante, rentable et de haute qualité pour les études génétiques à l'échelle de la population.

Points saillants

- Contenu mondial optimisé**
 Comprend une chaîne principale pangénomique multiethnique, des variants de recherche clinique conçus, des marqueurs du contrôle de la qualité et la flexibilité d'ajouter du contenu ajouté personnalisé
- Vastes applications en recherche clinique**
 Permet le génotypage aux fins d'études sur les maladies complexes, de la recherche en pharmacogénomique, de la caractérisation du bien-être et du mode de vie et de bien d'autres applications
- Flux de travail à débit élevé**
 Prend en charge le traitement à débit élevé de milliers d'échantillons par semaine pour les études à l'échelle de la population
- Test robuste de haute qualité**
 Maintient la même qualité de données que les tests de génotypage d'Illumina avec des débits de génotypage supérieurs à 99 % et une reproductibilité supérieure à 99,9 %.

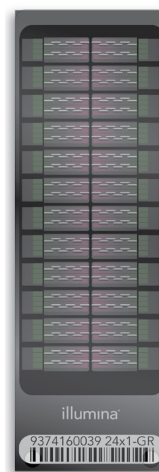


Figure 1: Puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium – La puce à ADN est conçue sur la plateforme de confiance HTS Infinium à 24 échantillons.

Introduction

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium est une puce à ADN de génotypage avancée qui fournit une solution de grande valeur, évolutive et rentable pour effectuer des recherches en médecine de précision, du dépistage de variants et des études génétiques à l'échelle de la population (Tableau 1). Au moyen du système iScan[®], du logiciel d'analyse intégré et du test de dépistage à débit élevé Infinium (HTS), cette puce BeadChip haute densité de 24 échantillons (Figure 1) fournit un contenu optimisé (Figure 2) pour une vaste gamme d'applications ainsi que la même qualité élevée de données reproductibles que les tests de génotypage d'Illumina fournissent depuis plus d'une décennie. La trousse de la puce à ADN de dépistage mondial Global Screening Array se présente dans un emballage pratique qui contient des puces BeadChip et des réactifs aux fins d'amplification, de fragmentation, d'hybridation, d'étiquetage et de détection des variants génétiques à l'aide du gestionnaire de flux de travail Infinium uniformisé et à débit élevé.

Tableau 1: Renseignements sur le produit^a

Fonctionnalité	Description
Espèce	Être humain
Nombre total de marqueurs ^b	654 027
Capacité pour les types de billes personnalisés	100 000
Nombre d'échantillons par puce BeadChip	24
Exigence d'entrée d'ADN	200 ng d'ADN génomique
Chimie de test	HTS Infinium
Système prenant en charge la puce	Système iScan
Débit maximal d'échantillons du système iScan ^a	~ 5760 échantillons par semaine
Temps de numérisation par échantillon	1,3 minute

a. Les valeurs, durées de balayage et débits maximaux approximatifs peuvent varier selon le laboratoire et la configuration du système.

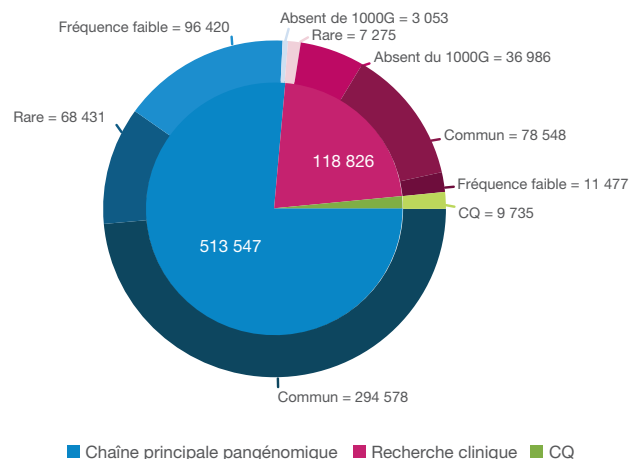


Figure 2: Résumé du contenu – Le contenu pangénomique permet de réaliser une vaste gamme d'applications de recherche clinique et de dépistage de variants génétiques. La partie centrale de la tarte représente la proportion de la puce à ADN qui a été sélectionnée aux fins de couverture pangénomique, de recherche clinique et de contrôle de la qualité. L'anneau extérieur résume la fréquence allélique mondiale de référence pondérée pour les variants uniques présents dans le projet 1000 Genomes (1000G).¹ Les variants qui ne se trouvent pas dans le 1000G sont signalés. Les résultats représentent des variants uniques.

Tableau 2 : Contenu à valeur élevée

Contenu	Nbre de marqueurs ^a	Application de recherche ou remarque	Contenu	Nbre de marqueurs	Application de recherche ou remarque
ACMG ² 59, couverture des gènes de 2016	21 730	Variants ayant une signification clinique connue, identifiés à partir d'échantillons cliniques de séquençages d'exomes entiers et de génomes entiers	GO ³ gènes CVS	105 219	Maladies cardiovasculaires
ACMG 59, toutes les annotations	15 208		Base de données de variants génomiques ¹⁰	507 399	Variation génomique structurelle
ACMG 59, pathogènes	7023		eQTL ¹¹	2704	Locus génomiques régulant le niveau d'expression de l'ARNm
ACMG 59, probablement pathogènes	3039		SNP d'empreinte ¹²	566	Identification humaine
ACMG 59, bénins	567		Exomes gnomAD ¹³	64 575	Les résultats de séquençage d'exome entier et de génome entier proviennent de personnes sans lien de parenté et de différentes études
ACMG 59, probablement bénins	932		Gènes HLA ¹⁴	455	Défense contre la maladie, rejet de transplantation et affections auto-immunes
ACMG 59, VUS	2205		CMH étendu ^{14c}	8367	Défense contre la maladie, rejet de transplantation et affections auto-immunes
ADME ³ , gènes principaux et étendus + gènes CPIC	14 608	Absorption, distribution, métabolisme et excrétion des médicaments	Gènes KIR ⁴	27	Affections auto-immunes et défense de maladie
ADME, gènes principaux et étendus + ; gènes CPIC +/- 10 kb	17 551	Y compris les régions régulatrices	SNP néandertaliens ¹⁵	1528	Ascendance néandertalienne et migration des populations humaines
AIM ^b	2923	Marqueurs d'identification ancestrale	Couverture du dépistage génétique du nouveau-né/porteur	25 827	Gènes associés aux maladies infantiles récessives graves comprises dans le panel de séquençage ¹⁹ des maladies héréditaires TruSight ^{MC}
APOE ^d	18	Maladie cardiovasculaire, maladie d'Alzheimer, immunorégulation et cognition	Catalogue NHGRI-EBI GWAS ¹⁶	16 160	Marqueurs provenant d'études d'association pangénomique (GWAS) publiées
Gènes du phénotype sanguin ⁵	1931	Phénotypes sanguins	PharmGKB ^{17,18} tous	4125	Variation génétique associée à la réaction aux médicaments
ClinVar ⁶ , variants	45 998	Relations entre les variations, les phénotypes et la santé humaine	PharmGKB niveau 1A	30	
ClinVar, pathogènes	15 213		PharmGKB niveau 1B	2	
ClinVar, probablement pathogènes	6584		PharmGKB niveau 2A	17	
ClinVar, bénins	7820		PharmGKB niveau 2B	60	
ClinVar, probablement bénins	4668		PharmGKB niveau 3	1300	
ClinVar, VUS	5548		PharmGKB niveau 4	154	
Gènes COSMIC ⁷	301 888	Mutations somatiques du cancer	RefSeq ²⁰ , UTR 3'	14 313	Régions non traduites 3' ^d
CPIC ⁸ , tous	231	Variants pouvant indiquer des lignes directrices pour optimiser la pharmacothérapie	RefSeq, UTR 5'	6519	Régions non traduites 5' ^d
CPIC-A	114		RefSeq, Tous les UTR	20 214	Régions non traduites ^d
CPIC-A/B	1		RefSeq	336 086	Tous les gènes connus
CPIC-B	17		RefSeq +/- 10 kb	392 003	Régions régulatrices ^d
CPIC-C	14		RefSeq, promoteurs	14 976	2 kb en amont de tous les gènes connus pour inclure les régions du promoteur ^d
CPIC-C/D	15		RefSeq, régions d'épissage	3536	Variants aux sites d'épissage ^d
CPIC-D	70				

a. Le nombre de marqueurs de chaque catégorie peut varier
 b. Basé sur des calculs internes
 c. Le CMH étendu est une région d'environ 8 Mb
 d. De tous les gènes connus

Abréviations : ACMG, American College of Medical Genetics; ADME, absorption, distribution, métabolisme et excrétion; AIM, marqueur d'identification ancestrale; APOE, apolipoprotéine E; COSMIC, Catalog of Somatic Mutations in Cancer (catalogue des mutations somatiques intervenant dans un cancer); CPIC, Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; EBI, Institut européen de bioinformatique; eQTL, locus de caractères quantitatifs d'expression; gnomAD, Genome Aggregation Database; GO CVS, annotation du système cardiovasculaire de la Gene Ontology; GWAS, étude d'association pangénomique; HLA, antigène leucocytaire humain; KIR, récepteur de type immunoglobuline de cellules tueuses; CMH, complexe majeur d'histocompatibilité; NHGRI, National Human Genome Research Institute; PharmGKB, Pharmacogenomics Knowledgebase; RefSeq, base de données de séquences de référence du NCBI; UTR, région non traduite; VUS, variant de signification inconnue; WES, séquençage d'un exome entier; WGS, séquençage d'un génome entier.

Tableau 3 : Renseignements relatifs aux marqueurs

Catégories de marqueurs		Nbre de marqueurs
Marqueurs exoniques ^a		85 342
Marqueurs introniques ^a		262 173
Marqueurs de terminaison ^b		5904
Marqueurs de faux-sens ^b		51 188
Marqueurs de synonymes ^b		9273
Marqueurs de mitochondries ^b		1 138
Indels ^c		10 118
Chromosomes sexuels ^c	X	Y
	27 176	4 138
	PAR/Homologue	
		879

a. RefSeq : base de données de séquences de référence du NCBI.²⁰ Consulté en mai 2020.
 b. Par comparaison au système UCSC Genome Browser.⁴ Consulté en mai 2020.
 c. NCBI Genome Reference Consortium, version GRCh37.²¹ Consulté en mai 2020.
 Abréviations : indel, insertion/délétion; PAR, région pseudo-autosomique.

Adoption répandue

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium s'appuie sur le succès de la version pour consortiums du produit qui a été largement adopté par un collectif de chercheurs sur les maladies humaines, de réseaux de soins de santé, d'entreprises en génomique pour les consommateurs et de fournisseurs de services génomiques. Plus de 15 millions d'échantillons de puces à ADN de dépistage mondial Global Screening Array ont été commandés par les utilisateurs d'une collectivité mondiale qui stimule les découvertes grâce à la collaboration et au partage de données.

Contenu mondial et à valeur élevée optimisé

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium combine un contenu pangénomique multiethnique hautement optimisé, des variants sélectionnés pour la recherche clinique et des marqueurs du CQ pour une vaste gamme d'applications en recherche clinique et en dépistage de variants (Tableau 2 et Tableau 3). Ces applications comprennent les études sur l'association de maladies et le profilage des risques, la recherche pharmacogénomique, la caractérisation des maladies, du mode de vie et du bien-être ainsi que la découverte de marqueurs dans la recherche sur les maladies complexes.

Contenu sélectionné par des experts et permettant des applications de recherche clinique

Le contenu de recherche clinique de la puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium a été conçu grâce à la collaboration d'experts en médecine génomique et au moyen de multiples bases de données d'annotations⁶⁻²¹ pour créer un panel rentable et informatif aux fins d'applications en recherche clinique (Tableau 2 et Figure 3).

Les variants inclus sur la puce à ADN comportent des marqueurs d'association de maladies connues d'après les bases de données ClinVar⁶, PharmGKB¹⁷ et du National Human Genome Research Institute (NHGRI)-EBI. En plus des marqueurs associés aux maladies, la puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium contient des étiquettes SNP fondées sur l'imputation pour les allèles HLA, la région du CMH étendu et le gène du KIR, ainsi que du contenu exonique de la base de données gnomAD.¹³

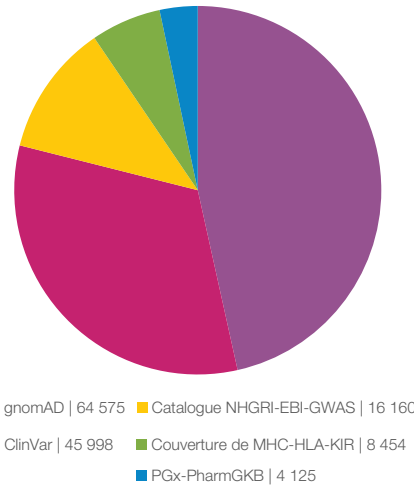


Figure 3: Contenu de recherche clinique – Le contenu de recherche clinique a été sélectionné par des experts dans des bases de données reconnues scientifiquement pour créer une puce à ADN hautement informative aux fins d'applications en recherche clinique. Le nombre de variants est sujet à modifications.

Large spectre de marqueurs pharmacogénomiques et contenu exonique

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium comporte des variants pharmacogénomiques associés aux phénotypes de l'absorption, de la distribution, du métabolisme et de l'excrétion (ADME) fondés sur la base de données PharmGKB¹⁷ et sur les lignes directrices du Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC)⁸ (Figure 4). Elle contient aussi un contenu exonique diversifié de la base de données ExAC¹⁹, y compris les marqueurs à la fois pour l'ensemble des populations et propres à une population (Tableau 4) avec soit la fonctionnalité ou les fortes preuves aux fins d'association.

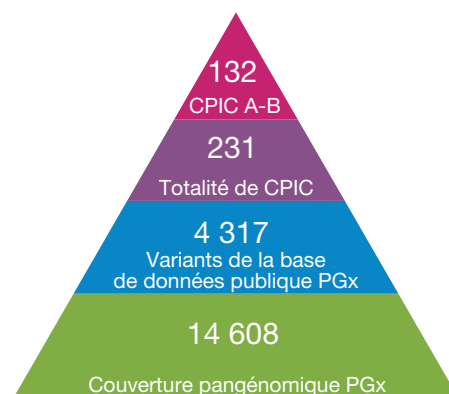


Figure 4: Vaste gamme de marqueurs pharmacogénomiques – Le contenu de recherche clinique comporte une liste exhaustive de marqueurs pharmacogénomiques sélectionnés en fonction des lignes directrices du CPIC et de la base de données PharmGKB¹⁶. Variants de la base de données publique PGx, variants annotés dans PharmGKB, PharmVar, CPIC; La couverture à l'échelle du génome de PGx, comprend des marqueurs situés dans des gènes ADME étendus ou des gènes de niveau A du CPIC, y compris des marqueurs d'imputation SNP ciblés et des marqueurs de variation du nombre de copies (VNC) de niveau A.

Tableau 4 : Contenu exonique mondial

Population ^a	Nbre de marqueurs
EUR	52 980
EAS	31 375
AMR	45 977
AFR	43 122
SAS	40 298

a. www.internationalgenome.org/category/population

Marqueurs du CQ

- Phénotype sanguin (1598)
- Carte peptidique (428)
- Détermination du sexe (2503)
- Régions pseudo-autosomiques (879)
- Information sur l'ascendance (2867)
- Mitochondrie (1138)
- Liaison humaine (919)
- Séquençage à des fins médico-légales (6)

Vaste gamme de catégories de maladies couvertes

Le contenu de recherche clinique sur la puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium permet de valider des associations de maladies, de profiler le risque ainsi que d'effectuer des recherches sur le dépistage préventif et des études pharmacogénomiques. La sélection des variants comprend une gamme de classifications des pathologies fondées sur les annotations ClinVar du College of Medical Genetics (ACMG) (Figure 5A)². La puce BeadChip couvre un large éventail de phénotypes et de classifications pathologiques sur la base des données ClinVar (Figure 5B) et du catalogue NHGRI-EBI GWAS (Figure 6).

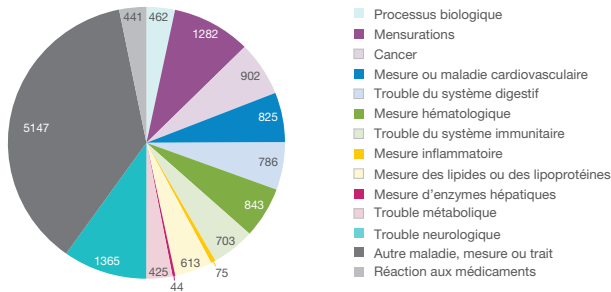


Figure 6: Catégories de maladies du NHGRI – Le contenu de recherche clinique Global Diversity Array inclut des marqueurs répartis dans une large gamme de catégories de maladies fondées sur la base de données du NHGRI.

Marqueurs du CQ pour l'identification, le suivi et la stratification des échantillons

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium comprend des marqueurs de contrôle de la qualité (CQ) pour les études à grande échelle, ce qui permet l'identification, le suivi, la détermination de l'ascendance et la stratification des échantillons (Figure 7).

Figure 7 : Marqueurs du CQ – Les variants du CQ sur la puce à ADN permettent d'effectuer différentes fonctions de suivi des échantillons, notamment la détermination du sexe, l'ascendance continentale et l'identification humaine.

Options de contenu adaptables

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium peut être adaptée pour comprendre jusqu'à 100 000 types de billes personnalisées ou un panel de contenu préconçu (Tableau 5). L'outil [DesignStudio^{MC} Microarray Assay Designer](#) peut être utilisé pour concevoir des cibles telles que des polymorphismes mononucléotidiques (SNP), des variants du nombre de copies (VNC) et des indels.

Tableau 5 : Options de contenu adaptables

Contenu compatible	Nbre de marqueurs	Description
Contenu personnalisé	~100 000	Conception sur mesure de pratiquement toute cible (p. ex., SNP, VNC, indel) au moyen de l'instrument DesignStudio Microarray Assay Designer ^a
Panel Multi-Disease Drop-In	~50 000	Contenu de cartographie fine dérivé du séquençage de l'exome et de la méta-analyse des consortiums propres au phénotype axés sur les traits suivants : psychiatriques, neurologiques, cardiométabolique, auto-immuns, anthropométriques et du cancer.
Panel du contenu ciblé de la puce PsychArray 24 Infinium	~30 000	Marqueurs de la puce BeadChip PsychArray 24 Infinium ^b associés aux troubles psychiatriques fréquents, dont la schizophrénie, le trouble bipolaire, les troubles du spectre de l'autisme, le trouble de déficit de l'attention avec hyperactivité, les troubles dépressifs majeurs, le trouble obsessionnel-compulsif, l'anorexie et le syndrome de la Tourette.

a. www.illumina.com/informatics/sample-experiment-management/custom-assay-design.html
 b. www.illumina.com/products/by-type/microarray-kits/infinium-psycharray.html

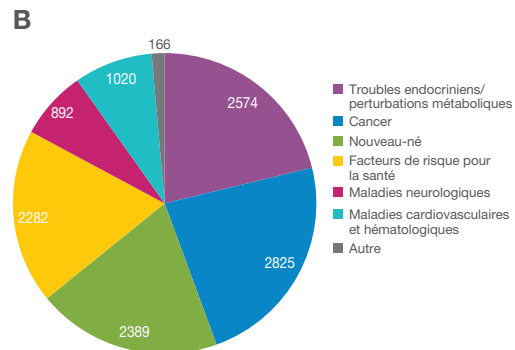
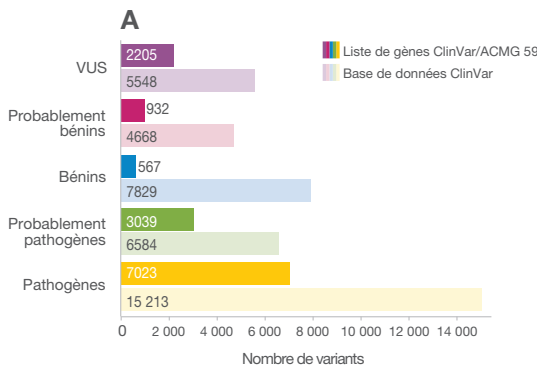


Figure 5: Vaste couverture des catégories de maladies – (A) Les variants sont classés par gamme de classifications pathologiques en fonction des annotations de la base de données ClinVar de l'American College of Medical Genetics (ACMG). (B) Contenu de recherche clinique du Global Screening Array par catégorie de la base de données ClinVar. Le nombre de variants est sujet à modifications.

Flux de travail à débit élevé

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium utilise le format très adaptable à 24 échantillons HTS Infinium qui permet aux laboratoires de procéder efficacement à des mises à l'échelle en fonction des besoins. Afin d'obtenir un débit de traitement adaptable, le test HTS Infinium peut analyser des centaines, voire des milliers, d'échantillons par semaine. Le test HTS Infinium offre un flux de travail de trois jours qui permet aux utilisateurs de rassembler des données et de fournir les rapports sur les résultats rapidement (Figure 8). Le service ArrayLab Consulting d'Illumina offre des solutions personnalisées aux laboratoires désireux d'accroître rapidement leur efficacité et leur excellence opérationnelle.

Test de haute qualité, robuste et de confiance

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium s'appuie sur une chimie de test Infinium dont la fiabilité a été établie pour produire des données reproductibles de la même haute qualité (Tableau 6) que celles que les puces à ADN de génotypage d'Illumina fournissent depuis plus d'une décennie. La gamme de produits Infinium propose des débits de génotypage élevés et une reproductibilité élevée pour de nombreux types d'échantillons, dont la salive, le sang, les tumeurs solides, les congelés frais et les frottis buccaux. Elle est compatible avec les trousseaux Infinium FFPE QC et DNA Restoration, ce qui permet d'effectuer le génotypage d'échantillons fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE). De plus, le rapport signal/bruit élevé des débits individuels de génotypage du test Infinium donne aux chercheurs accès à la définition de variants du nombre de copies (VNC) pangénomique.

Tableau 6 : Performances des données et espace

Performance des données	Valeur ^a	Spécifications du produit ^b
Taux de définition	99,5 %	> 99,0 % en moyenne
Reproductibilité	99,99 %	> 99,90 %
Déviations de log R	0,15 ^c	< 0,30 en moyenne ^d
Espace		
Espace (kb)	Moyenne	Médiane
	4,4	2,3
		90e % ^c
		10,7

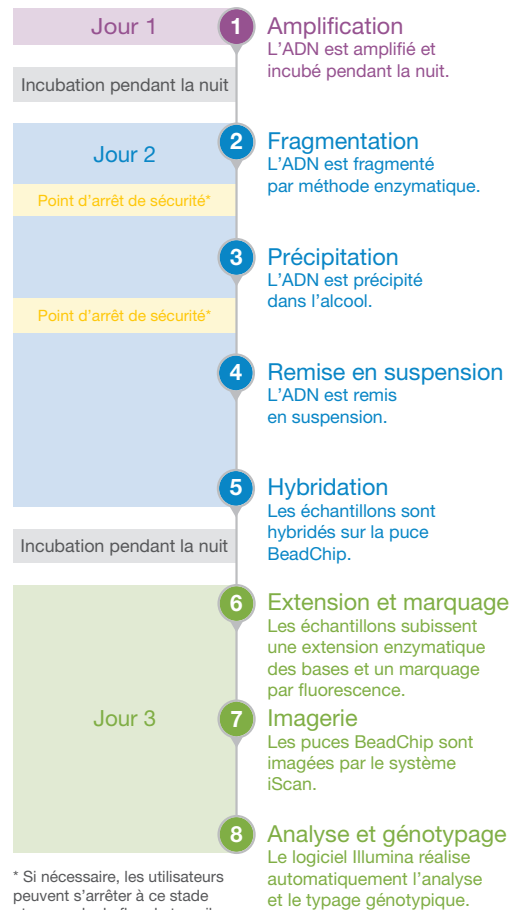
- a. Les valeurs sont tirées du génotypage de 1725 échantillons de référence du projet HapMap.
- b. Les marqueurs du chromosome Y des échantillons féminins sont exclus.
- c. Basé sur les résultats de l'ensemble d'échantillons GenTrain.
- d. Valeur attendue pour les projets types ayant recours aux protocoles standard d'Illumina. Les échantillons de tumeur et les échantillons préparés à l'aide de méthodes autres que les protocoles standard d'Illumina sont exclus.

Exactitude élevée de l'imputation pour les populations mondiales

Une exactitude de l'imputation élevée donne de meilleurs outils pour effectuer des recherches sur les maladies à l'échelle de la population et détecter les variants déterminants propres à une population. Misant sur les données pangénomiques de référence de plus de 26 populations mondiales de la phase 3 du projet 1000 Genomes (1000G), le contenu pangénomique de la puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium a été choisi pour obtenir une exactitude de l'imputation élevée pour les variants à faible fréquence et communs (les fréquences d'allèle mineur [FAM] > 1 %) (Tableau 7, Tableau 8).

Méthode de calcul de l'imputation

La performance de l'imputation est mesurée en simulant les variants génotypés de la puce à ADN Global Screening Array-24 v3.0 sur des échantillons du projet 1000G (Tableau 7, Tableau 8). Un échantillon aléatoire a été sélectionné à partir des 26 populations mondiales du 1000G, puis divisé par super population pour tester les variants de la puce à ADN. Les échantillons du projet 1000G restants ont été utilisés comme référence (les données du projet 1000G ont déjà été mises en phase à l'aide de BEAGLE). Minimac3 a été utilisé pour effectuer l'imputation et la qualité de l'imputation a été mesurée en utilisant la corrélation r^2 du fichier info produit par minimac3.



* Si nécessaire, les utilisateurs peuvent s'arrêter à ce stade et reprendre le flux de travail le lendemain.

Figure 8 : Flux de travail Infinium pour 24 échantillons – Le format HTS Infinium propose un flux de travail rapide de trois jours avec une durée de manipulation minimale.

Tableau 7 : Exactitude de l'imputation du 1000G à différents seuils de la FAM

Population	Exactitude de l'imputation		
	FAM ≥ 5 %	FAM ≥ 1 %	FAM 1–5 %
AFR	0,86	0,84	0,80
AMR	0,90	0,83	0,70
EAS	0,84	0,81	0,72
EUR	0,88	0,86	0,79
SAS	0,91	0,87	0,77

- a. Données provenant de la phase 3, version 5, du projet 1000G. www.internationalgenome.org. Consulté le 20 mai 2020. Imputation calculée avec minimac3.
- b. www.internationalgenome.org/category/population

Tableau 8 : Nombre de marqueurs imputés à $r^2 \geq 0,80$ selon les données du projet 1000G^a

Population ^b	Nbre de marqueurs imputés		
	FAM ≥ 5 %	FAM ≥ 1 %	FAM 1–5 %
AFR	7 186 582	12 181 676	4 995 094
AMR	5 911 729	8 411 902	2 500 173
EAS	4 464 253	5 768 496	1 304 243
EUR	5 512 064	7 542 581	2 030 517
SAS	6 005 008	8 179 336	2 174 328

- a. Données provenant de la phase 3, version 5, du projet 1000G. www.internationalgenome.org. Consulté le 20 mai 2020. Imputation calculée avec minimac3.
- b. www.internationalgenome.org/category/population

Résumé

La puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium constitue une solution rentable pour effectuer des études génétiques à l'échelle de la population, le dépistage de variants et la recherche en médecine de précision. Elle s'appuie sur le succès de la version pour consortiums du produit et a été largement adoptée avec plus de 15 millions d'échantillons commandés dans le monde entier. Avec le système éprouvé iScan, le test HTS Infinium et le logiciel d'analyse intégré, la puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium de haute densité à 24 échantillons fournit un contenu optimisé pour une vaste gamme d'applications en recherche clinique.

Renseignements relatifs à la commande

Commandez en ligne les produits Infinium pour Illumina sur le site www.illumina.com

Trousse de la puce BeadChip Global Screening Array-24 v3.0 Infinium	N° de référence
48 échantillons	20030770
288 échantillons	20030771
1152 échantillons	20030772
Trousse de la puce BeadChip Global Screening Array-24+ v3.0 Infinium ^a	N° de référence
48 échantillons	20030773
288 échantillons	20030774
1152 échantillons	20030775

a. Prend en charge du contenu personnalisé

En savoir plus

Découvrez-en plus sur la puce BeadChip Infinium Global Screening Array-24 v3.0 et les autres produits et services Illumina dédiés au génotypage sur www.illumina.com/techniques/microarrays.html.

Les laboratoires intéressés à un débit de traitement plus élevé avec la puce Infinium Global Screening Array-24 v3.0 peuvent communiquer avec le gestionnaire de compte de leur région pour obtenir plus de renseignements sur les configurations de la trousse à débit très élevé HTS Infinium.

Références

- Projet 1000 Genomes. www.1000genomes.org. Consulté le 20 mai 2020.
- ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing (Recommandations de l'ACMG pour la notification des découvertes fortuites dans le séquençage de l'exome et du génome cliniques). www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/. Consulté le 20 mai 2020.
- Liste des gènes PharmaADME. www.pharmaadme.org. Consulté le 20 mai 2020.
- Navigateur génomique de l'Université de Californie à Santa Cruz (UCSC). genome.ucsc.edu. Consulté le 20 mai 2020.
- NCBI Reference Sequence Blood Group Antigen Gene Mutation Database (Base de données du NCBI sur les mutations génétiques des antigènes des groupes sanguins de la séquence de référence). www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gv/rbc/xslcgi.fcgi?cmd=bgmut/systems. Consulté le 20 mai 2020.
- Base de données ClinVar. www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar. Consulté le 20 mai 2020.
- Catalogue des mutations somatiques du cancer. cancer.sanger.uk/cosmic. Consulté le 20 mai 2020.
- Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). cpicpgx.org. Consulté le 20 mai 2020.
- Gene Ontology Consortium. www.geneontology.org. Consulté le 20 mai 2020.
- Base de données de variants génomiques. dgv.tcag.ca/dgv/app/home. Consulté le 20 mai 2020.
- Base de données NCBI eQTL. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/eqtl/index.cgi. Consulté le 20 mai 2020.
- The Allele Frequency Database (Base de données des fréquences alléliques). alfred.med.yale.edu/alfred/snpSets.asp. Consulté le 20 mai 2020.
- gnomAD, Genome Aggregation Database (Base de données gnomAD). gnomad.broadinstitute.org. Consulté le 20 mai 2020.
- de Bakker PIW, McVean G, Sabeti PC, et al. A high-resolution HLA and SNP haplotype map for disease association studies in the extended human MHC. *Nat Genet.* 2006; 38:1166-1172.
- Navigateur du génome de Néandertal. neandertal.ensemblgenomes.org/index.html. Consulté le 20 mai 2020.
- National Human Genome Research Institute. www.genome.gov/. Consulté le 20 mai 2020.
- PharmGKB, The Pharmacogenomics Knowledgebase. www.pharmgkb.org. Consulté le 20 mai 2020.
- PharmGKB, Clinical Annotation Levels of Evidence. www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels. Consulté le 20 mai 2020.
- Illumina (2017). Fiche technique du panel de séquençage des maladies héréditaires TruSight. Consulté le 20 mai 2020.
- RefSeq : Base de données de séquences de référence de la NCBI. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq. Consulté le 20 mai 2020.
- NCBI Genome Reference Consortium. Version GRCh37. www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human. Consulté le 20 mai 2020.
- Illumina (2012) [Trousse Infinium FPPE QC and DNA Restoration](#). Consulté le 20 mai 2020.