

Genotyping

This document contains detailed information pertaining to the genotyping services offered by the McGill Genome Centre and the necessary requirements for sample submission for each of the technologies we offer:

High throughput genotyping

- Affymetrix Axiom by Thermo Fisher Scientific
- Infinium by Illumina

Low throughput genotyping

- SNPType by BiomarkHD
- TaqMan Assay

If you wish to use our extraction services in conjunction with any of the services listed above, please refer to our *Extraction User guide for RNA and DNA* ([link to Extraction User Guide](#)) prior to sending your samples.

To request a service:

The first step required for requesting a service is to create a user account through our website ([link internet here](#)) and follow instructions relating to services requested.

Please note that a delay before the request is finalized is to be expected as our project managers evaluated costs pertaining to the work to be executed as per your request.

Preparation of Genomic DNA (gDNA):

The submitted samples must be genomic DNA (gDNA).

Listed below, you will find the requested concentration, volume and accepted format of the samples to be submitted depending on the different technologies offered:

Technology	Minimal Volume (uL)	Minimal Concentration (ng/uL)	Suggested Shipping Format	(N) samples per assay/chip
Axiom Genotyping	50	15	96-well plate LoBind, skirted ¹	92
Illumina Infinium	12	50	96-well plate LoBind, skirted ¹	94
SNPType on Biomark HD, per panel	10	20	96-well plate LoBind, skirted ¹	94 (Human) 95 (Others)
TaqMan on LC480 II, per assay	10	10	96-well plate LoBind, skirted ¹	94 (Human) 95 (Others)

¹96-well plate LoBind, skirted – Eppendorf catalog No. 3012951

- The following 2D racks and tubes are also accepted:
 1. Thermo Scientific Matrix 2D Barcoded Storage Tubes. Offered in three sizes, 0.5mL, 0.75mL, and 1.4mL, <http://www.thermofisher.com/order/catalog/product/3710>
 2. FluidX 96-Well Format Sample Storage Tubes with Screw Cap and 2D Barcode External thread. Offered in three sizes, 0.3mL, 0.7mL, and 1.0mL, <http://www.fluidx.eu/96-well-format-sample-storage-tubes-with-2d-barcode.html>

3. Eppendorf 2D barcode Cryovials, <https://online-shop.eppendorf.ca/CA-en/Freezers-44537/Sample-Management-376575/Eppendorf-CryoStorage-Vials-PF-758909.html>

- The samples must be resuspended in nuclease free water or in TE (10 mM Tris-Cl, 1 mM EDTA, pH 8.0).
- If the samples are to be shipped in 96 well plates, the plates must be adequately sealed, preferably using the following sealer: (Thermo Scientific Adhesive PCR Plate Seals, catalogue AB0558)
- The plates must be clearly identified, and this identification must contain, at minimum, the name of the project or principal investigator. If the project consists of more than one plate, please make sure that each plate is clearly numbered. The names indicated on the plates as well as the barcodes (if using 2D barcoded racks and tubes), must correspond exactly to those used in the sample manifest (see below).
- Please note that a PicoGreen quantification as well as a 1% agarose gel will be used for verification of sample quantity/quality once the samples are received at the center. This in-house quality control is done in order to ensure satisfactory results of the downstream assays and are included in our pricing.
- In addition, standard quality control samples are added and processed along side submitted samples in order to insure satisfactory results in every step of the workflow. Hence, for the Axiom workflow for example, a sample submission for a full plate of genotyping will include **92 submitted samples** and three positive controls and a negative control for a total of 96.

Shipping of samples :

Please insure that your samples are shipped in such a way that they remain frozen until they reach our center. The plates or racks must be wrapped in a sealed plastic bag and must be placed on dry ice in a styrofoam shipping box or in liquid nitrogen using a LN2 cryoshipper. Make sure that your parcel has the required Class 9 designation clearly visible, as well as the total weight of the dry ice indicated on the shipping container as per the Canadian regulations concerning the [Transport of Dangerous Goods](#)

- Transportation must be arranged such that reception of the shipped goods can be done during normal working hours (Monday to Fridays; 8:00 am to 4:30 pm) in order to assure that the delivery will not be delayed and that the gDNA samples will retain their original integrity.
- The samples must be shipped to the following address:

*McGill Genome Center
740 Avenue du Dr. Penfield, Room 2304
Montréal (Québec)
H3A 0G1
Tel: 514-398-3890
c/o Ariane Boisclair*

- The fees associated with transport of samples are to be assumed by the clients and a tracking number, provided by the courier, must be forwarded to our center using the following e-mail addresses:

ariane.boisclair@mcgill.ca

- A confirmation of reception will be sent to you via e-mail once the samples have been safely received.

Markers Creation (for SNPTyping Assay)

- Please note that any request for a panel is in multiples of 96 assays, i.e. you will be charged for the full 96 assays even if less is required
- A bi-allelic SNP require one assay/SNP, tri-allelic SNP require 3 assays/SNP and tetraallelic SNP require six assays/SNP.
- You will be asked to provide “neighboring” sequences, i.e. sequences that clearly identify the location of the SNP of interest compared to neighboring SNPs, at more than 1% of frequency, indicated by wobbles in IUPAC nomenclature. Ideally, a minimum of 150bp should be provided on each side of the SNP of interest.

IUPAC Nomenclature			
R	<i>A or G</i>	B	<i>C or G or T</i>
Y	<i>C or T</i>	D	<i>A or G or T</i>
S	<i>G or C</i>	H	<i>A or C or T</i>
W	<i>A or T</i>	V	<i>A or C or G</i>
K	<i>G or T</i>	N	<i>Any base</i>
M	<i>A or C</i>	. or -	<i>gap</i>

- For example:
 - [rs4598269](#),
 - ACACACACTGGCACGAR**T**GGAAGCGTTT**G**AGTTCGTAGAGGCCGG**[A/G]**CTCTACTA
TAGCCACTCTAACAGAGACCGT**Y**TAAAGCCGACAGT
- For more information, please contact: alexandre.belisle4@mcgill.ca

Documentation to be sent with samples (Sample submission form):

Samples sent to our center must be accompanied by a sample submission form available through the following link ([link to template](#)) and must be adequately filled out with all pertinent information relating to your samples. Please use the header as a guide to appropriately fill out each column. If you need to convey any additional information not covered by any of the columns in the sample submission form, please contact our project managers at the e-mail provided below.

The sample submission document must be sent via e-mail to the same e-mail addresses provided above for the shipping confirmation. In addition, a paper copy must be included in the shipping box along with the samples.

Contact information :

If additional information is required, please feel free to contact our project managers at pm.genome@mcgill.ca

Les Services De Génomage

Ce document contient les informations détaillées concernant les services de génotypage offerts par notre centre. Vous y trouverez les conditions de soumission d'échantillons pour chacune des technologies proposées soit :

Techniques de génotypage à haut débit

- Affymetrix Axiom par Thermo Fisher Scientific
- Infinium par Illumina

Techniques de génotypage à faible débit

- SNPType sur BiomarkHD
- Essai TaqMan

Si vous désirez utiliser nos services d'extraction conjointement à ces services, veuillez-vous référer à notre guide de l'utilisateur pour les services d'extractions d'ADN et d'ARN (link to Extraction User Guide) pour l'envoi de vos échantillons.

Effectuer une requête de service

La première étape à effectuer pour demander un service est de créer un compte d'utilisateur sur notre site web lien internet ici et suivre les instructions relatives aux requêtes de services.

Veuillez prévoir un délai d'évaluation de prix et de faisabilité par notre équipe de chefs de projets selon vos besoins.

Préparation des échantillons d'ADN génomique (ADNg)

Les échantillons soumis doivent être de l'ADN génomique (ADNg).

Vous trouverez, ci-dessous, les caractéristiques requises quant à la concentration, au volume et au format d'envoi des échantillons selon les différentes technologies offertes:

Technologie	Volume Minimale (uL)	Concentration minimale (ng/uL)	Format d'envoi suggéré	(N) échantillons par assay/chip
Génotypage Axiom	50	15	96-well plate LoBind, skirted ¹	92
Illumina Infinium	12	50	96-well plate LoBind, skirted ¹	94
SNPType sur Biomark HD, per panel	10	20	96-well plate LoBind, skirted ¹	94 (Humain) 95 (Autres)
TaqMan sur LC480 II, par assay	10	10	96-well plate LoBind, skirted ¹	94 (Humain) 95 (Autres)

¹96-well plate LoBind, skirted – Eppendorf catalog No. 3012951

- Les portoirs de tubes 2d suivants sont aussi des formats acceptés:
 1. Thermo Scientific Matrix 2D Barcoded Storage Tubes. Offered in three sizes, 0.5mL, 0.75mL, and 1.4mL, <http://www.thermofisher.com/order/catalog/product/3710>
 2. FluidX 96-Well Format Sample Storage Tubes with Screw Cap and 2D Barcode External thread. Offered in three sizes, 0.3mL, 0.7mL, and 1.0mL, <http://www.fluidx.eu/96-well-format-sample-storage-tubes-with-2d-barcode.html>

3. Eppendorf 2D barcode Cryovials, <https://online-shop.eppendorf.ca/CA-en/Freezers-44537/Sample-Management-376575/Eppendorf-CryoStorage-Vials-PF-758909.html>

- Les échantillons doivent être en solution dans une eau dépourvue de nucléases ou dans du tampon TE (10 mM Tris-Cl, 1 mM EDTA, pH 8.0).
- Les plaques contenant les échantillons doivent être scellées convenablement. Le film adhésif proposé: (Thermo Scientific Adhesive PCR Plate Seals, catalogue AB0558)
- Elles doivent être clairement identifiées et cette identification doit comporter, au minimum, le nom du projet et/ou du chercheur. Si plusieurs plaques font l'objet d'un même projet, veuillez-vous assurer que chacune d'elles est numérotée de façon lisible. Les noms qui figurent sur les plaques et les codes à barre, dans le cas des portoirs de tubes, doivent correspondre de façon exacte à ceux inscrits dans le manifeste. (Voir ci-bas)
- Veuillez noter qu'une quantification par PicoGreen, ainsi qu'une vérification, sur gel d'agarose, de la qualité des échantillons reçus sont incluses dans le service afin d'assurer des résultats satisfaisants.

Pour cette même raison, des échantillons témoins sont aussi traités de façon simultanée.

Envoi des échantillons

Vos échantillons doivent demeurer congelés jusqu'à leur envoi. Les plaques ou portoirs doivent être contenus dans un emballage plastique et être placées sur glace sèche dans un contenant approprié (Boîte isolante de styromousse) ou sous azote gazeux en cylindre cryogénique pour le transport. Assurez-vous que le colis porte le sigle de Classe 9 ainsi que le poids total de glace sèche contenu dans la glacière selon les règlements sur le [transport des marchandises dangereuses au Canada](#).

- L'expédition doit être organisée de façon à ce que la réception se fasse durant les jours ouvrables afin d'assurer la préservation de l'intégrité du matériel génétique.
- Les échantillons doivent être envoyés à l'adresse suivante :

*McGill Genome Center
740 Avenue du Dr. Penfield, Suite 2304
Montréal (Québec)
H3A 0G1
Tel : 514-398-3890
À l'attention de Ariane Boisclair*

- Les frais de transport sont assumés par le client et le numéro de suivi fourni par la compagnie de transport doit nous être communiqué par courriel à l'une des adresses suivantes :

ariane.boisclair@mcgill.ca

- Une confirmation de réception vous sera acheminée en mentionnant l'état du colis à son arrivée.

Soumission des listes de marqueurs (pour SNPType Assay)

- Il faut savoir que la demande pour le génotypage par SNPType inclut la conception de 96 paires d'amorces.

- La recherche des SNPs bi-alléliques nécessite un assay par SNP, des SNPs tri-alléliques nécessite trois assays par SNP, puis des SNPs tétra-alléliques nécessite six assays par SNP.
- Aussi, il vous est demandé de fournir des séquences « voisines » c'est-à-dire des séquences clairement identifiées quant à la localisation du SNP d'intérêt avec les SNPs voisins, à plus de 1% de fréquence, indiqués par des wobbles en nomenclature IUPAC. Idéalement, il faut fournir un minimum de 150 pb de chaque côté du SNP d'intérêt.

IUPAC Nomenclature			
R	<i>A or G</i>	B	<i>C or G or T</i>
Y	<i>C or T</i>	D	<i>A or G or T</i>
S	<i>G or C</i>	H	<i>A or C or T</i>
W	<i>A or T</i>	V	<i>A or C or G</i>
K	<i>G or T</i>	N	<i>Any base</i>
M	<i>A or C</i>	. or -	<i>gap</i>

- Par exemple
 - rs4598269
 - ACACACACTGGCACGAR**R**TGAAGCGTTT**G**AGTTCGTAGAGGCCGG**[A/G]**CTCTACTA
TAGCCACTCTAACAGAGACCGT**Y**TTAAAGCCGACAGT

Document à joindre aux échantillons

Votre envoi doit être accompagné du document suivant (link to template) rempli adéquatement avec toutes les informations relatives à vos échantillons. Veuillez suivre les instructions détaillées situées en entête du fichier afin de remplir celui-ci de façon appropriée. Vous pouvez nous contacter si vous devez fournir davantage de caractéristiques que le modèle le permet. (Voir personnes contact ci-dessous)

Ce document rempli doit nous être retourné par courriel aux mêmes adresses que pour le numéro de suivi et une copie papier doit être contenue dans votre colis.

Pour plus d'information

Pour plus de questions, veuillez-vous référer à notre équipe de chefs de projets, par courriel à l'adresse suivante: pm.genome@mcgill.ca