

DRAGENTM - Sekundäranalyse

Präzises, umfassendes
und effizientes Varianten-
Calling für Next-Generation-
Sequencing-Daten

Einleitung

Die Erschließung der im Genom enthaltenen Informationen durch Sequenzierung der nächsten Generation (NGS, Next-Generation Sequencing) ist entscheidend für Fortschritte in der biomedizinischen Forschung und der Präzisionsmedizin. NGS lässt sich bei genetischen Untersuchungen nur optimal einsetzen, wenn die Forscher Datenanalysetools zur Verfügung haben, die durch Sequenzierung gewonnene Rohdaten präzise und effizient in aussagekräftige Ergebnisse überführen. Außerdem können Organisationen die Vorteile von NGS nur nutzen, wenn sie einfach zu verwendende Lösungen erhalten, die für eine Vielzahl von Anwendern geeignet sind und bei denen Preis und technische Hürden keine relevanten Hindernisse für die Einführung darstellen.

Die Sekundäranalyse mit Illumina DRAGEN (Dynamic Read Analysis for GENomics) dient zur Bewältigung wichtiger Herausforderungen bei der Analyse von NGS-Daten in einer breiten Palette von Verfahren, darunter Genom- und Exomsequenzierung, Transkriptomanalyse, Methylom-Assays u. v. m. Bei der DRAGEN-Software-Suite für die Sekundäranalyse handelt es sich um eine Reihe zusammengehöriger Anwendungen, die NGS-Daten verarbeiten und die Voraussetzungen für den Erkenntnisgewinn durch Tertiäranalysen schaffen. Die verfügbaren Tools bilden eine hochpräzise, umfassende und effiziente Lösung, mit der Labore aller Größen und Fachrichtungen Genomdaten besser auswerten können.

Präzise Ergebnisse

Die DRAGEN-Sekundäranalyse liefert herausragend präzise Ergebnisse. 2020 gewann die DRAGEN v3.7-Sekundäranalyse bei der PrecisionFDA Truth Challenge V2 (PrecisionFDA V2) mit den präzisesten Daten bei allen Benchmark-Regionen und schwer zu mappenden Regionen mit Illumina-Sequenzierungsdaten.^{1,2} Nachfolgende Versionen setzen weiterhin neue Maßstäbe bei der Genauigkeit und zeichnen sich durch Fortschritte in Bereichen wie den Technologien maschinelles Lernen (ML) und die DRAGEN-Multigenomtechnologie aus.³ Die neueste Version, die DRAGEN v4.3-Sekundäranalyse, zeichnet sich durch bislang unerreichte Genauigkeit beim Calling kleiner Varianten aus. Der F1-Score liegt bei 99,89 % (ein kombiniertes Maß für Präzision und Recall) in allen Benchmark-Regionen (Abbildung 1). Möglich macht dies das DRAGEN-Multigenommapping der nächsten

* Der früher verwendete Begriff „Multigenome (graph)-Referenz“ bezeichnete sowohl die Mappingmethode als auch die Referenzprobengewinnung. Zur besseren Beschreibung der Aktualisierungen in der neuen Version der DRAGEN-Sekundäranalyse werden nun separate Begriffe verwendet. „Multigenommapping“ bezeichnet die Mappingmethode und „Pangenom-Referenz“ bezeichnet die Referenzprobengewinnung.

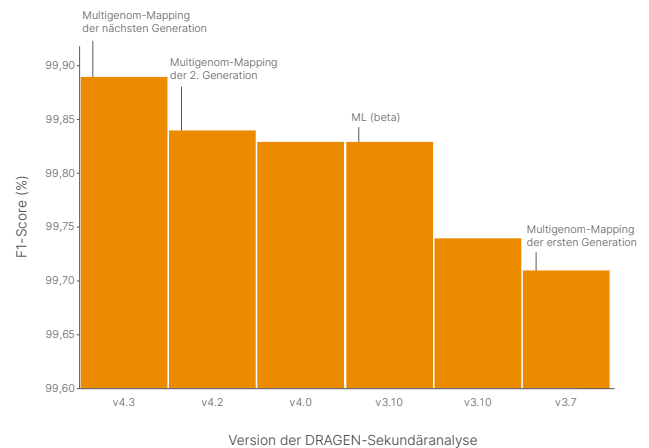


Abbildung 1: Genauigkeit der DRAGEN-Sekundäranalyse: Die Y-Achse „F1-Score (%)“ gibt die berechneten richtig positiven und richtig negativen Ergebnisse als Anteil an den Gesamtergebnissen an.^{3,4}

Generation, das auf 128 Proben mit 256 Haplotypen aus intern zusammengestellten übergreifenden Referenzdaten basiert und damit eine größere genetische Vielfalt erfasst. Weiter verbessert wird die Genauigkeit mit dem integrierten Mosaik-Caller, mit dem sich Mosaikvarianten mit Allelfrequenzen von nur 3 % bestimmen lassen.

Umfassende Analyse

Mit umfassender Coverage des Genoms und einer breiten Palette unterstützter Anwendungen erfüllt die DRAGEN-Sekundäranalyse die vielfältigen Anforderungen von Laboren, die NGS-Analysen durchführen. DRAGEN-Pipelines unterstützen verschiedene Versuchstypen, einschließlich Genomsequenzierung (WGS, Whole-Genome Sequencing), Exomsequenzierung, Anreicherungspanels, Einzelzell-RNA-Seq, Einzelzell-ATAC-Seq, Bulk-RNA-Seq und Methylierungsanalyse (Tabelle 1). Es wären über 30 Open-Source-Tools erforderlich, um den Funktionsumfang der DRAGEN-Software auch nur annähernd zu erreichen.^{3,4}

Zur Keimbahnanalyse umfasst die DRAGEN-Sekundäranalyse eine Reihe von Varianten-Callern wie ExpansionHunter sowie gezielte Caller für Gene wie *SMN*, *GBA*, *CYP2B6*, *CYP2D6* und *HLA*. Mit DRAGEN v4.3 wird zudem die regionsübergreifende Joint-Bestimmung (MRJD, Multiregion Joint Detection) eingeführt, ein neuer spezialisierter Caller, der die Coverage schwieriger Gene in segmentalen Duplikationsregionen wie *PMS2*, *SMN1*, *SMN2*, *STRC*, *NEB*, *TTN* und *IKBK* gewährleistet. Diese Tools ermöglichen die Analyse einer breiten Palette genetischer Varianten, einschließlich Einzelnukleotidvarianten, Insertionen und Deletionen (Indels), Repeat-Expansionen und struktureller Varianten in größeren genomischen Regionen.

Tabelle 1: Die DRAGEN-Sekundäranalyse eignet sich für eine breite Palette von Sekundäranalyseanwendungen.^a

Anwendung	Auf einem lokalen Server	Auf Sequenziersystemen von Illumina			Illumina-Cloudplattformen	
	DRAGEN-Server	NovaSeq X Series	NextSeq 1000 System, NextSeq 2000 System	MiSeq i100 Series	BaseSpace Sequence Hub	Illumina Connected Analytics
BCL convert	✓	✓	✓	✓	✓	Nur anwendungsspezifisch
DRAGEN ORA Compression	✓	✓	✓	✓		Nur anwendungsspezifisch
DRAGEN FASTQ + MultiQC	✓	✓	✓	✓ ^b	✓	✓
Genom	Keimbahn + somatisch	Keimbahn + somatisch	Keimbahn + somatisch		Keimbahn + somatisch	Keimbahn + somatisch
Anreicherung (einschließlich Exom)	Keimbahn + somatisch	Keimbahn + somatisch	Keimbahn + somatisch		Keimbahn + somatisch	Keimbahn + somatisch
DRAGEN Amplicon	✓		Nur DNA		✓	✓
RNA	✓	✓	✓		✓	✓
Einzelzell-RNA	✓		✓		✓	✓
NanoString GeoMx NGS			✓		✓	
Methylierung	✓	✓			✓	✓
Metagenomik	✓ ^c				✓	
COVID, IMAP, IMAP-FLU					✓	
TruSight Oncology 500-Portfolio	✓				✓ ^d	✓
scATAC-seq	✓				✓	✓
Imputation	✓				✓	✓
PGx Star Allele Caller	✓	✓	✓		✓	✓
Illumina Complete Long Reads					✓	✓
RPIP, RVEK, UPIP, VSP	✓				✓	Beta
Kleines Genom				✓	✓	

a. Grundlegende DRAGEN-Softwareversion abhängig von der jeweiligen Plattform, weitere Informationen erhalten Sie vom zuständigen Vertriebsmitarbeiter.

b. Unterstützt durch die Library QC-App.

c. Metagenomikanwendungen ermöglicht durch Kmer-Klassifizierer, weitere Tools demnächst verfügbar.

d. Illumina Connected Analytics-Abonnement erforderlich.

IMAP, Illumina Microbial Amplicon Prep; RPIP, Respiratory Pathogen ID/AMR Panel; RVEK, Respiratory Virus Enrichment Kit; UPIP, Urinary Pathogen ID/AMR Panel; VSP, Viral Surveillance Panel.

Darüber hinaus erhöht das DRAGEN-Multigenommapping die Qualität des Mappings, was die Genauigkeit des Varianten-Callings erhöht und die Auflösung von Bereichen des Genoms ermöglicht, die aufgrund der komplexen Sequenz nur schwer zugänglich sind. Dies erhöht die Coverage potenziell medizinisch relevanter Gene und ermöglicht das Calling von Einzelnukleotidvarianten und kleinen Indels sowie von Kopienzahl- und Strukturvarianten in schwer zu mappenden Regionen.

Effiziente Analyse

Die DRAGEN-Software ermöglicht Laboren die Datenanalysegeschwindigkeit, die zur Optimierung der Verarbeitung von NGS-Datensätzen erforderlich ist. Die DRAGEN-Sekundäranalyse zeichnet sich dank Hardwarebeschleunigung und FPGA-Architektur (Field-Programmable Gate Array, feldprogrammierbarer Gate-Array) durch kurze Durchlaufzeiten aus. Dank der effizienten DRAGEN-Analysealgorithmen wurden zwei Geschwindigkeitsweltrekorde bei der Analyse genomischer Daten aufgestellt.^{5,6} In praktischen Anwendungen kann die lokale DRAGEN-Sekundäranalyse NGS-Daten im Umfang eines Genoms bei 40-facher Coverage in ca. 35 Minuten mit allen Callern verarbeiten.[†] Bei einem herkömmlichen Open-Source-Verfahren benötigt dagegen das Calling einer begrenzter Anzahl von Variantentypen mehr als 8 Stunden.⁷

† Auf Basis interner Illumina-Daten auf Grundlage der Standards HG001–HG007 auf einem DRAGEN-Server der Version 4, ohne die neuen spezialisierten Caller für die MRJD und Tandemwiederholungen mit unterschiedlicher Kopienzahl, die in DRAGEN v4.3 zur Verfügung stehen.

Die DRAGEN Original Read Archive (ORA)-Technologie ermöglicht eine bis zu 5-fache verlustfreie Komprimierung von FASTQ-Dateien im herkömmlichen „Fastq.gz“-Format. Dank der beeindruckend schnellen verlustfreien Komprimierung von DRAGEN ORA bleiben alle Informationen in FASTQ-Dateien erhalten. Für die Komprimierung von FASTQ-Dateien mit 50–70 GB für eine Vielzahl häufig untersuchter Spezies werden ca. 8 Minuten benötigt. Bei der DRAGEN-Sekundäranalyse können die vielseitigen Pipelines auch Eingabedateien verarbeiten und Ausgabedateien in verschiedenen Stadien der Pipelines erstellen (Abbildung 2).

FPGA und Hardwarebeschleunigung

Die hochgradig konfigurierbare FPGA-Programmierung ermöglicht hocheffiziente, hardwarebeschleunigte Implementierungen genomischer Analysealgorithmen, z. B. Konvertierung von Base-Call-Dateien (BCL), Mapping, Alignment, Sortierung, Markierung von Duplikaten und Calling von Haplotyp-Varianten. Dank der Flexibilität von FPGAs kann Illumina eine umfangreiche Suite von DRAGEN-Anwendungspipelines entwickeln, die regelmäßig aktualisiert und ergänzt wird. Damit sind optimale Genauigkeit, Vollständigkeit und Effizienz gewährleistet.

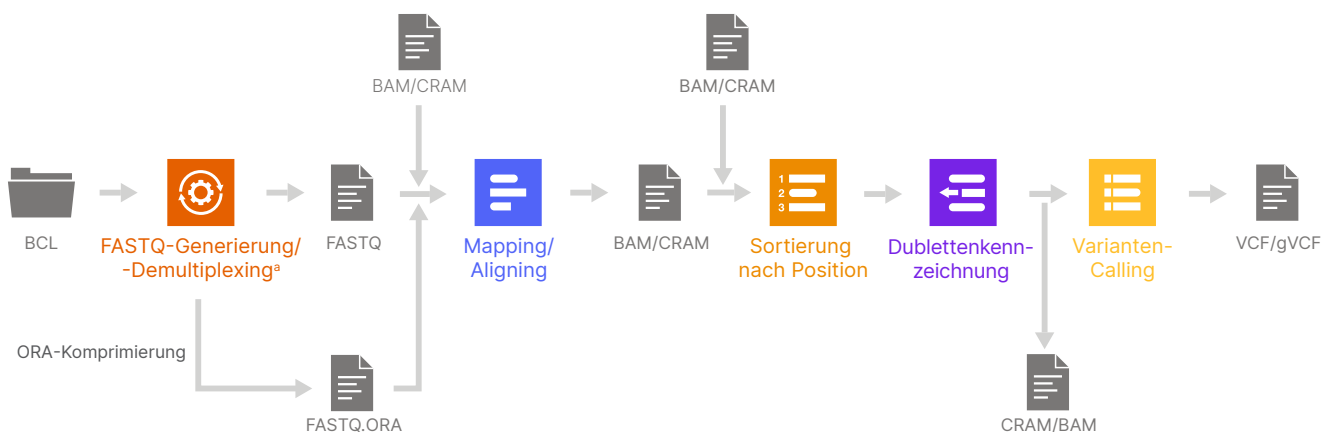


Abbildung 2: Flexibilität der DRAGEN-Pipelines für die Sekundäranalyse: Alle DRAGEN-Pipelines enthalten eine Reihe spezifischer Schritte, die eine genaue und effiziente Analyse ermöglichen. Die DRAGEN-Beispielpipeline für die Genom-Keimbahnanalyse ist flexibel und ermöglicht so die Verarbeitung unterschiedlicher Eingabedateien sowie die Generierung zahlreicher Ausgabebetypen. Damit haben Anwender die Möglichkeit, den Prozess und das Format der Ausgabedateien individuell anzupassen.

a. Die BCL-Konvertierung ist auch als eigenständiges Tool verfügbar.

Anwendungsspezifische Referenzen

Die DRAGEN-Sekundäranalyse ermöglicht Anwendern die Erstellung einer anwendungsspezifischen Referenz (human, nicht human oder nicht standardmäßig). Die erstellten Referenzen können als Eingabe für alle DRAGEN-Anwendungen verwendet werden, die anwendungsspezifische Referenzdateien unterstützen. Die meisten DRAGEN-Pipelines verfügen über eine integrierte Unterstützung für hg19, hg38 (mit und ohne HLA), GRCh37, CHM13v2 und hs37d5. Mithilfe der DRAGEN-Software profitieren Anwender von erweiterten Einsatzmöglichkeiten des Multigenommappings sowohl für vielfältige als auch für spezifische Populationen.

Skalierbarkeit

Die DRAGEN-Sekundäranalyse ermöglicht die bedarfsgerechte Skalierung der Nutzung bei niedrigen Kosten und schneller Verarbeitung. Die DRAGEN-Software ermöglicht die Erweiterung der Forschungskapazitäten auf mehreren Ebenen:

- Schritthalten mit der NovaSeq™ X Series:** DRAGEN auf dem Gerät kann in einem Lauf mehrere Anwendungen gleichzeitig (vier mit maximal einer BCL-Konvertierung und drei weiteren Pipelines Ihrer Wahl) pro Fließzelle ausführen.
- Burst-Kapazität:** Bei erhöhter Auslastung mit hohen Probenvolumina können Labore zusätzliche Cloud-Kapazitäten für die DRAGEN-Sekundäranalyse auf Illumina Connected Analytics oder DRAGEN-Apps auf BaseSpace Sequence Hub nutzen ([Abbildung 3](#)).

- Skalierung der Nutzung:** Eine einzelne DRAGEN-Instanz kann für zahlreiche unterschiedliche DRAGEN-Pipelines und unterstützte Probenarten verwendet werden. Der Umfang und die Effizienz der DRAGEN-Software ermöglichen Anwendern die Skalierung der Nutzung ohne Abstriche bei der Verarbeitungsdauer oder der Qualität der Ergebnisse.
- Übergang zu Genomen:** Vorkonfigurierte DRAGEN-Pipelines ermöglichen den einfachen Übergang von gezielten Panels zur Untersuchung von Exomen und Genomen.
- Genomische Untersuchungen großer Populationen:** Die DRAGEN-Sekundäranalyse bietet einen vereinfachten Workflow für umfangreiche Kohortenanalysen. Der Workflow beinhaltet mehrere Pipelines, die gemeinsam eingesetzt zur hochgenauen Bestimmung genetischer Varianten dienen. DRAGEN gVCF Genotyper ermöglicht die Aggregation von Tausenden bis hin zu Millionen gVCF-Dateien (genomic Variant Call Format) und bezieht neue Batches ein, ohne vorhandene Batches erneut zu verarbeiten. ORA-Komprimierung spart Speicherkosten.
- Deep-Sequencing-Anwendungen:** Die DRAGEN-Sekundäranalyse ermöglicht die Analyse im Rahmen der High-Depth-Sequenzierungsdaten mit hoher Effizienz. Hierbei wird eine durchschnittliche Coverage von über 300-fach für Genome und 1.000-fach für Exome erreicht. Die Deep-Sequencing-Funktionen sind besonders wertvoll für Anwendungen im Bereich der Onkologieforschung sowie bei Studien zu seltenen genetischen Erkrankungen.

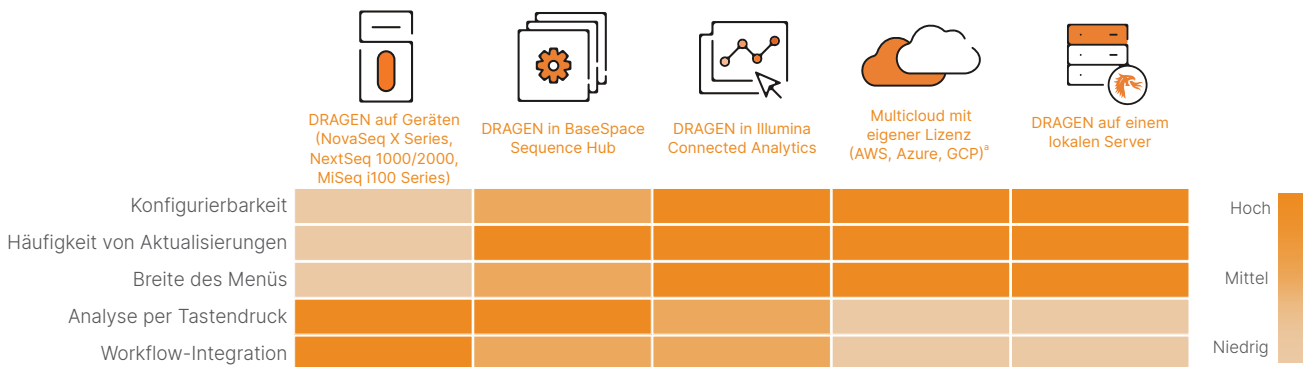


Abbildung 3: Optionen für den Zugriff auf DRAGEN-Pipelines mit Funktionen passend zu den Anforderungen an die NGS-Analyse aller Labore.

a. Wenden Sie sich an Ihren Ansprechpartner bei Illumina, wenn Sie mehr über den Zugriff auf Amazon Web Service (AWS), Azure oder Google Cloud Platform (GCP, Early Access) erfahren möchten.

Zugriff über unterschiedliche Plattformen

Die Suite mit DRAGEN-Pipelines kann als lokale, geräteintegrierte oder als Cloudlösung genutzt werden, sodass Labore die für sie geeignetste Lösung wählen können ([Abbildung 3](#)).

DRAGEN auf einem lokalen Server

DRAGEN auf einem lokalen Server nutzt eine lokale Speicherlösung zur Zusammenführung und Speicherung von NGS-Daten. Die Spezifikationen von DRAGEN Server v4 sind in [Tabelle 2](#) aufgeführt. Nachdem die Rohdaten der Sequenzierung vom Sequenzierungsgerät über ein lokales Netzwerk in einen lokalen Speicher übertragen wurden, greift der DRAGEN-Server zur Durchführung des gewählten Workflows auf die Daten zu. Nach der Analyse schreibt die Software die generierten Ausgabedateien zurück auf den lokalen Speicherplatz. DRAGEN auf einem lokalen Server:

- Unterstützt die flexible Konfiguration von DRAGEN-Funktionen über eine Befehlszeilenschnittstelle
- Ersetzt bis zu 30 herkömmliche Recheninstanzen
- Verarbeitet NGS-Daten für ein vollständiges Humangenom bei 40-facher Coverage in ca. 35 min
- Unterstützt Illumina Connected Insights-Local und ermöglicht die Varianteninterpretation und Befunderstellung für die klinische Onkologieforschung

Tabelle 2: DRAGEN Server v4 – Spezifikationen

Komponente	Spezifikationen
CPU	Dual Intel Xeon Gold 6226R 2,9 GHz, 16C/32T
Systemspeicher	512 GB DDR4
Scratch-Laufwerk	2 × 7,68 TB NVMe
BS-Laufwerk	2 × 480 GB SSD (RAID 1)
Hardwarebeschleunigung	1 × FPGA-Karte
Formfaktor	2U
Abmessungen	H 8,8 cm, B 43,8 cm, T 76,4 cm
Stromversorgung	Zwei redundante Hotswap-Netzteile mit 1.968 W

DRAGEN auf der NovaSeq X Series

Bei der NovaSeq X Series ist die DRAGEN-Sekundäranalyse im Gerät integriert. Diese bietet eine genaue, automatisierte und optimierte Analyse, die speziell zur Bewältigung der großen mit der NovaSeq X Series generierten Datenmengen entwickelt wurde. Die integrierte DRAGEN-Software-Suite dient bei NGS-Anwendungen zur Sekundäranalyse und ORA-Komprimierung ([Tabelle 1](#)) und deckt dabei BCL-Konvertierung, Keimbahn- und somatische Analysen, RNA und Methylierung ab. DRAGEN auf Geräten:

- Führt mehrere Sekundäranalyse-Pipelines parallel durch
- Führt in einem Einzelauf bis zu vier Anwendungen pro Fließzelle gleichzeitig aus
- Erzielt bis zu 5-fache verlustfreie Datenkomprimierung sowie Speicherkosteneinsparungen
- Sorgt für Einsparungen bei der Analyse, deren Höhe über fünf Jahre die Anschaffungskosten der NovaSeq X Series übersteigen kann

DRAGEN auf dem NextSeq 1000 System und NextSeq 2000 System

Das NextSeq 1000 System und das NextSeq 2000 System sind mit einer integrierten DRAGEN-Software für die schnelle und präzise Sekundäranalyse ausgestattet. Der Zugriff auf die Software erfolgt über eine anwenderfreundliche grafische Benutzeroberfläche, über die Experten und Laien die gewünschten Analysen durchführen und schnell Ergebnisse erzielen können. Die integrierte DRAGEN-Software bietet eine Reihe ausgewählter Pipelines für zahlreiche gängige NGS-Anwendungen ([Tabelle 1](#)) und umfasst preisgekrönte ML- und Multigenommapping-Analysen für das Varianten-Calling mit hoher Qualität. DRAGEN auf Geräten:

- Bietet die höchste Genauigkeit aller Tischsequenziersysteme mit integrierter DRAGEN-Sekundäranalyse
- Ermöglicht die Nutzung ausgewählter DRAGEN-Informatik-Pipelines
- Ermöglicht Anwendern, in nur zwei Stunden Ergebnisse zu generieren
- Nutzt intuitive Pipeline-Algorithmen und macht Anwender so unabhängiger von externen Informatikexperten

DRAGEN auf der MiSeq i100 Series

Die MiSeq i100 Series ermöglicht intuitive, ultraschnelle Analysen, einschließlich DRAGEN BCL convert, DRAGEN Library QC, DRAGEN small WGS und DRAGEN Microbial Enrichment Plus.

- Schnelle Ergebnisse mit umfassender Sekundäranalyse innerhalb von maximal zwei Stunden[†]
- Hocheffizienter Workflow mit einem einzigen Anwender-Touchpoint bis zur VCF-Datei und/oder dem Befund ohne zwischenliegende Dateiübertragung
- Intuitive und besonders einfache Benutzeroberfläche für Anwender ohne Spezialkenntnisse

BaseSpace Sequence Hub

Die cloudbasierte DRAGEN-Suite auf BaseSpace Sequence Hub vereint präzise, effiziente Analysen mit einem sicheren Ökosystem und flexibler Skalierbarkeit. Die DRAGEN-Software auf BaseSpace Sequence Hub ermöglicht Laboren jeder Größe und Fachrichtung Sekundäranalysen per Tastendruck. BaseSpace Sequence Hub bildet eine direkte Erweiterung Ihrer Illumina-Geräte. Die Daten werden verschlüsselt vom Gerät in BaseSpace Sequence Hub übertragen und lassen sich so einfach verwalten und in ausgewählten Anwendungen analysieren. BaseSpace Sequence Hub auf Basis von Amazon Web Services (AWS):

- Bietet eine anwenderfreundliche Lösung für die DRAGEN-Analyse per Tastendruck
- Stellt eine intuitive grafische Benutzeroberfläche für die effiziente Bedienung durch Experten und andere Anwender bereit
- Bietet Zugang zu leistungsstarken Rechenressourcen ohne umfangreiche Kosten für zusätzliche Infrastruktur

Illumina Connected Analytics

Bei Illumina Connected Analytics handelt es sich um eine umfassende Bioinformatik-Cloudplattform, mit der Forscher große Mengen an Multiomikdaten in einer sicheren, skalierbaren und flexiblen Umgebung verwalten, analysieren und auswerten können. Sie erhalten Zugriff auf die DRAGEN-Sekundäranalyseanwendungen auf Illumina Connected Analytics, die als vordefinierte Pipelines oder einzelne Tools zur Integration in anwendungsspezifische Pipelines verfügbar sind.

[†] Wenn der Lauf gemäß den Probenempfehlungen durchgeführt wird.

Zusammenfassung

Bei der DRAGEN-Sekundäranalyse handelt es sich um eine leistungsstarke Suite mit Software-Tools, die eine genaue, umfassende und effiziente Analyse von NGS-Daten ermöglichen. Dank der unterschiedlichen Bereitstellungsoptionen der DRAGEN-Software können Labore die Lösung wählen, die am besten zu Art und Umfang ihrer Projekte passt. Darüber hinaus können Anwender zur Erfüllung ihrer Anforderungen an Performance und Workflow unterschiedliche Bereitstellungsoptionen kombinieren. Die NGS-Technologie entwickelt sich stetig weiter. Fortlaufende Updates der DRAGEN-Sekundäranalyse gewährleisten, dass Anwender stets von aktuellen Pipelines mit optimaler Performance profitieren. Zusätzlich werden kontinuierlich neue Pipelines hinzugefügt, sobald Anwendungen verfügbar sind.

Weitere Informationen

[DRAGEN-Sekundäranalyse](#)

[Supportseite zur DRAGEN-Sekundäranalyse](#)

[Kontakt](#)

Quellen

1. US Food and Drug Administration. Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. precision.fda.gov/challenges/10/results. Aufgerufen am 14. März 2022.
2. Illumina. DRAGEN sets new standard for data accuracy in PrecisionFDA benchmark data. Optimizing variant calling performance with Illumina machine learning and DRAGEN graph. illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-shines-again-precisionfda-truth-challenge-v2.html. Veröffentlicht am 12. Januar 2022. Aufgerufen am 11. Juli 2024.
3. Illumina. DRAGEN wins at PrecisionFDA Truth Challenge V2 showcase accuracy gains from alt-aware mapping and graph reference genomes. illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-wins-precisionfda-challenge-accuracy-gains.html. Veröffentlicht am 9. November 2020. Aufgerufen am 11. Juli 2024.
4. Interne archivierte Daten. Illumina, Inc., 2022.
5. BioIT World. Children's Hospital Of Philadelphia, Edico Set World Record For Secondary Analysis Speed. bio-itworld.com/news/2017/10/23/children-s-hospital-of-philadelphia-edico-set-world-record-for-secondary-analysis-speed. Veröffentlicht am 23. Oktober 2017. Aufgerufen am 11. Juli 2024.
6. The San Diego Union-Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. sandiegouniontribune.com/2018/02/12/rady-childrens-institute-sets-guinness-world-record/. Veröffentlicht am 12. Februar 2018. Aufgerufen am 11. Juli 2024.
7. Betschart RO, Thiéry A, Aguilera-Garcia D, et al. Comparison of calling pipelines for whole genome sequencing: an empirical study demonstrating the importance of mapping and alignment. *Sci Rep.* 2022;12(1):21502. doi:10.1038/s41598-022-26181-3.
8. Illumina. Accurate and Efficient Calling of Small and Large Variants from PopGen data sets Using the DRAGEN Bio-IT Platform. illumina.com/science/genomics-research/articles/popgen-variant-calling-with-dragen.html. Veröffentlicht am 24. Mai 2021. Aufgerufen am 14. März 2022.



1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00680 DEU v11.0