

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human

Flexible, kosteneffektive und
genaue Long-Reads auf Ihrem
Illumina-Sequenziersystem

- Zielgerichtete Long-Reads in Verbindung mit Short-Reads für komplementäre, verbesserte Humangenomkenntnisse
- Skalierbare, robuste Bibliotheksvorbereitung mit zuverlässigen Ergebnissen bei geringer DNA-Zugabe
- Für die Automatisierung geeigneter, zweitägiger Workflow für die Bibliotheksvorbereitung, ohne dass Spezialausstattung erforderlich ist

illumina[®]

Einleitung

Bewährte SBS-Chemie (Sequencing by Synthesis, Sequenzierung durch Synthese) von Illumina liefert in Kombination mit der preisgekrönten DRAGEN™-Sekundäranalyse Genomsequenzierungsdaten (WGS, Whole-Genome Sequencing) von herausragender Genauigkeit.^{1,2} Kleine Genomabschnitte, einschließlich hochgradig homologer oder repetitiver Regionen, sind mit Short-Reads allein jedoch weiterhin schwer zu mappen. In diesen Fällen kann die Long-Read-Sequenzierung die Short-Read-WGS-Standarddaten ergänzen. Die gemeinsame Verwendung hochpräziser Short- und Long-Reads kann eine höhere Auflösung sowie ein genaueres Mapping dieser bislang anspruchsvollen Regionen ermöglichen.

Bisher war die Long-Read-Sequenzierung aufgrund der strengen Anforderungen hinsichtlich DNA-Qualität und Zugabemengen mit vielen Probentypen nicht kompatibel.³⁻⁶ Die Illumina Complete Long Reads-Technologie macht die Long-Read-Sequenzierung nun für Genomiklabore zugänglich, indem sie die Erforschung von sowohl Short-Reads als auch komplementären Long-Reads auf demselben System mit einer einzigen Analysepipeline ermöglicht. Zur Generierung zusammenhängender Long-Read-Sequenzen nutzt dieser Hochleistungs-Assay einen NGS-Standardworkflow (Next-Generation Sequencing, Sequenzierung der nächsten Generation) von Illumina. Es ist eine DNA-Zugabe von nur 10 ng ohne spezielle Extraktionen, Scherung oder Größenauswahl erforderlich ([Abbildung 1](#)).

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human stellt eine kosteneffektive, flexible Lösung für die gezielte Long-Read-Sequenzierung dar. Die effiziente, zweitägige Bibliotheksvorbereitung mit Anreicherung ist für die Automatisierung geeignet und lässt sich für Hochdurchsatzstudien einfach skalieren.

Mithilfe zielgerichteter Long-Reads lassen sich Regionen untersuchen, die bekanntermaßen mit der Short-Read-Standardsequenzierung eine geringe Mapping-Fähigkeit aufweisen. Alternativ können zielgerichtete Long-Reads auf ganze Gene oder Regionen angewendet werden, um bei der Analyse von Haplotypen eine phasierte Sequenzierung von bis zu Hunderten von Kilobasen zu ermöglichen. Mit Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human lassen sich vorhandene WGS-Datensätze als Reflex-Tool für eine weitreichendere Variantenerkennung ergänzen.

Zielgerichtete, hochwertige Long-Reads von Ihrem NovaSeq™-Gerät

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human ist für die Verwendung mit den Sequenziersystemen NovaSeq X Plus, NovaSeq X, NovaSeq 6000 und NovaSeq 6000Dx (RUO-Modus) validiert. Der flexible Assay liefert bei Proben unterschiedlicher Qualität konsistente Ergebnisse und kommt dabei im Vergleich zu anderen Long-Read-Sequenzierungslösungen mit einer um 90 % geringeren DNA-Zugabe aus. Illumina empfiehlt die Zugabe von 50 ng DNA, zuverlässige Ergebnisse werden jedoch bereits ab 10 ng erzielt. Die Illumina Complete Long Read-Technologie ist unempfindlich gegenüber gängigen Inhibitoren und Verunreinigungen und ist für DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe geeignet.^{7,8} Dies ermöglicht umfassende Erkenntnisse aus mehr Probentypen als mit anderen Long-Read-Lösungen.

Illumina Complete Long Reads vereint einen proprietären Assay zur Bibliotheksvorbereitung, die bewährte Illumina-SBS-Chemie und die leistungsstarke DRAGEN-Sekundäranalyse zur Generierung hochgenauer



Abbildung 1: Illumina Complete Long Reads with Enrichment-Workflow: Zugriff auf kostengünstige, zielgerichtete Long-Read-WGS-Daten mithilfe eines skalierbaren, optimierten Bibliotheksvorbereitungsprotokolls, bewährter Illumina-Sequenzierungschemie und DRAGEN-Sekundäranalyse. Erfordert herkömmliche Short-Read-WGS-Daten mit ≥ 30 -facher Coverage aus derselben Probe für die Analyse. Es können FASTQ-Dateien einer Probe aus einem vorherigen Lauf verwendet werden.

Long-Read-Daten ([Abbildung 2](#)). Lange Einzelmolekül-DNA-Fragmente werden mit eindeutigen Mustern (sogenannten „Land-Marks“) gekennzeichnet und anschließend amplifiziert, angereichert sowie sequenziert. Durch einen zusätzlichen Schritt für die Hybrid-Capture-Anreicherung mit gezielten Sondenpanels lässt sich die Sequenzierung auf Regionen konzentrieren, die für Long-Read-Daten am geeignetsten sind. Die „Land-Marks“ ermöglichen die Differenzierung von repetitiven oder schwer zu mappenden Regionen, um Long-Reads mit einem N50 von 5–7 kb zu generieren.⁷ Long-Read-Daten werden mit einer WGS-Standardbibliothek ohne Kennzeichnung kombiniert, um lange zusammenhängende Reads zu generieren, die eine vollständige und genaue Repräsentation der gezielten Original-Einzelmolekülfragmente darstellen.

Long-Reads an der richtigen Stelle

Durch die Kombination von zielgerichteten Long-Reads mit hochgenauen Short-Read-WGS-Daten können Forscher Sequenzierungsinvestitionen auf bislang nur schwer zu analysierende Genomregionen konzentrieren. Zielgerichtete Long-Reads bieten dank der Illumina [DesignStudio™](#)-Software, einem kostenlosen, anwenderfreundlichen Assay-Design-Tool mit mehreren vordefinierten Panels oder anwendungsspezifischen Panels ([Tabelle 1](#), [Tabelle 2](#)), eine hohe Flexibilität. Wählen Sie das Anreicherungssondenpanel, das Ihren Forschungsanforderungen am besten entspricht: zur Optimierung von Regionen mit geringer Coverage oder zur Phasierung von Genomregionen.

Illumina Human Comprehensive Panel

Das umfangreiche Illumina Human Comprehensive Panel ist auf den kleinen Teil genetischer Regionen ausgerichtet, der von Long-Reads profitieren würde, und zielt auf Spots mit geringer Coverage in über 6.500 proteincodierenden Genen ab.⁹ Bei der Entwicklung dieses Panels wurde von Illumina der gesamte Satz von über 20.000 proteincodierenden Genen auf Zielregionen mit geringer Mapping-Fähigkeit untersucht. Gene, die allein durch Short-Reads umfassend abgedeckt sind, wurden nicht berücksichtigt. Das Human Comprehensive Panel bietet über Zielregionen hinweg eine verbesserte Coverage und ein verbessertes Varianten-Calling ([Abbildung 3A](#)). Dieses Panel ist vorgefertigt für die optimierte Verwendung mit Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human erhältlich oder als vordefiniertes Panel, das im DesignStudio-Tool angepasst werden kann.

Vordefinierte Panels in der DesignStudio-Software

Als kostengünstigere Option mit höherem Durchsatz stehen Forschern fokussierte Panels für die Long-Read-Anreicherung zur Verfügung ([Tabelle 1](#)).

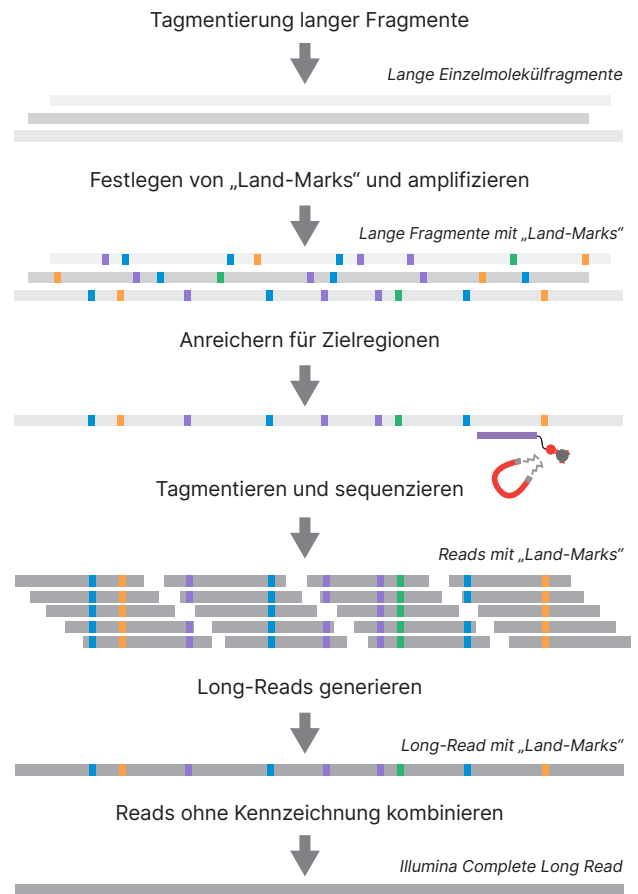


Abbildung 2: Funktionsweise des Illumina Complete Long Reads-Assays: Der Assay generiert anhand von Tagmentierung lange DNA-Fragmente (> 10 kb), wodurch die Notwendigkeit der Scherung oder Größenauswahl entfällt. Lange Fragmente werden auf Einzelmolekülebene mit „Land-Marks“ versehen, sodass Long-Read-Informationen innerhalb des Fragments erfasst werden und erhalten bleiben können (ohne komplexe Barcodes oder Adapter). Lange Fragmente mit „Land-Marks“ werden für Zielregionen mit einem Hybrid-Capture-Sondenpanel angereichert. Anschließend werden die angereicherten langen Fragmente ein weiteres Mal in einer sequenzierfähigen Bibliothek tagmentiert. Die Analyse generiert Long-Reads und kombiniert die Daten mit einer herkömmlichen WGS-Bibliothek ohne Kennzeichnung (aus derselben, separat sequenzierten Probe), was hochpräzise Illumina Complete Long Reads ergibt.

Tabelle 1: Empfohlener Probendurchsatz zur Generierung einer finalen 30-fachen Coverage für Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human^{a, b, c}

	Illumina Human Comprehensive Panel	Großes Panel	Mittelgroßes Panel	Kleines Panel		
Größe der Zielregion ^d	> 95 Mb	ca. 20 Mb	ca. 10 Mb	ca. 5 Mb		
Empfohlene Daten pro Probe ^a	90–120 Gb	30–60 Gb	15–30 Gb	7,5–15 Gb		
Reagenzien-Kits für 300 Zyklen	Anzahl der Proben pro Fließzelle ^e				Ausgabe pro Fließzelle	Laufzeit
NovaSeq 6000 SP Reagents	2	8	16	32	ca. 250 Gb	ca. 25 h
NovaSeq 6000 S1 Reagents	4	16	32	66	ca. 500 Gb	ca. 25 h
NovaSeq 6000 S2 Reagents	10	40	82	166	ca. 1,25 Tb	ca. 36 h
NovaSeq 6000 S4 Reagents	24	100	200	400 ^f	ca. 3 Tb	ca. 44 h
NovaSeq X Series 1.5B Reagents	4	16	32	66	ca. 500 Gb	ca. 21 h
NovaSeq X Series 10B Reagents	24	100	200	400 ^f	ca. 3 Tb	ca. 25 h
NovaSeq X Series 25B Reagents	64	266	532 ^f	1.066 ^f	ca. 8 Tb	ca. 48 h

- a. Erfordert einen Sequenzierungslauf mit 2×150 bp und 5 Mio.–10 Mio. Paired-End-Reads (ca. 1,5–3 Gb Daten) pro Mb der Zielregion, wodurch die finale ca. 30-fache Coverage von Illumina Complete Long Reads generiert wird. Bei den Anforderungen hinsichtlich der Daten je Probe für anwendungsspezifische Panels handelt es sich lediglich um einen empfohlenen Ausgangspunkt. Anwender können zugewiesene Daten abhängig von der Panelleistung optimieren.
- b. Erfordert herkömmliche Short-Read-Humangenomdaten mit ≥ 30 -facher Coverage aus derselben Probe für die Analyse. [Illumina DNA PCR-Free Prep](#) wird empfohlen. WGS-Kits von Drittanbietern sind ebenfalls geeignet. Die Bibliothek ohne Kennzeichnung muss nicht parallel vorbereitet oder sequenziert werden. Die Verwendung von FASTQ-Dateien einer Probe aus einem vorherigen Lauf ist möglich.
- c. Bei der Sequenzierung von Illumina Complete Long Reads-Bibliotheken auf NovaSeq-Geräten kann der gemeldete Q30-Score eines Laufs unter der NovaSeq-Spezifikation liegen. Dies deutet nicht auf Leistungsprobleme in Zusammenhang mit dem Sequenzierungslauf oder der Bibliothek hin.
- d. Die Größe der Zielregion ist die Summe der Sondenpositionslängen mit Auffüllung, die an der Überlappung zusammengeführt werden.
- e. Beispiel für den Probendurchsatz, berechnet für 5 Mio. Paired-End-Reads (1,5 Gb Daten) pro Mb der Zielregion.
- f. Es sind max. 384 eindeutige doppelte Indizes verfügbar. Bei der NovaSeq X Series ermöglicht das unabhängige Laden von Lanes das Multiplexing von mehr Proben. Verwenden Sie den NovaSeq 6000 Xp-Workflow für das unabhängige Beladen von Lanes auf dem NovaSeq 6000 System.

In der DesignStudio-Software sind mehrere vordefinierte Panels verfügbar, die sich anpassen lassen (Tabelle 2). Diese Panels berücksichtigen CMRGs (Challenging Medically Relevant Genes, schwierige medizinisch relevante Gene)¹⁰, Gene, die üblicherweise mit pharmakogenetischen (PGx, Pharmacogenetics) Test-Assays untersucht werden^{11–13}, Gene auf der Liste der Sekundärergebnisse (ACMG SF v3.1)¹⁴ des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) oder die gesamte Region des Haupthistokompatibilitätskomplexes (MHC, Major Histocompatibility Complex)¹⁵.

Anwendungsspezifische Panels

Benutzer können auf Grundlage eigener Kenntnisse ein eindeutiges Panel erstellen, das sich auf eine bestimmte Untergruppe von Genen konzentriert. Das DesignStudio-Tool unterstützt das Design anwendungsspezifischer Panels mit einem Algorithmus, der auf die Anreicherung von langen Fragmenten abgestimmt ist. Auch Oligo-Panels von Drittanbietern sind mit Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human kompatibel.

Skalierbarer Workflow mit hohem Durchsatz

Der Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human-Workflow lässt sich einfach automatisieren, erfordert lediglich Standardlaborausrüstung, ist hochgradig skalierbar und eignet sich so für die umfassende WGS von mehr Proben (Abbildung 1). Das einfache Bibliotheksvorbereitungsprotokoll nimmt am ersten Tag ca. 6,5 Stunden in Anspruch (bei ca. 3 Stunden manuellem Aufwand), gefolgt von einer Hybridisierungsreaktion über Nacht und 5,5 Stunden am zweiten Tag (bei ca. 3 Stunden manuellem Aufwand).

Die NovaSeq X Series 10B- oder 25B-Fließzelle bietet höheren Durchsatz bei größeren Kohorten und ein besseres Preis-Leistungs-Verhältnis bei größeren Panels (Tabelle 1). Mit dem NovaSeq X Plus System können Anwender bis zu 15.000 optimierte, hochgenaue Genome pro Jahr generieren. Für kleinere Panels und geringere Anforderungen hinsichtlich der Batchherstellung bieten sich Verbrauchsmaterialien für geringeren Durchsatz wie die NovaSeq X Series 1.5B-Fließzelle an.

Tabelle 2: Hybrid-Capture-Sondenpanels für Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human

Panel	Gene oder Regionen, die untersucht werden	Panelgröße
Illumina Human Comprehensive Panel ^a	Spots mit geringer Coverage in > 6.500 proteincodierenden Genen ⁹	> 95 Mb
CMRG-Panel ^b	391 medizinisch relevante Gene, von denen bekannt ist, dass sie mit Short-Reads schwer zu analysieren sind ¹⁰	22,5 Mb
PGx-Panel ^b	98 Gene, die häufig mit pharmakogenetischen Test-Assays untersucht werden ¹¹⁻¹³	8,1 Mb
ACMG-Panel ^b	78 eindeutige Gene aus der ACMG-Liste der Sekundärergebnisse (ACMG SF v3.1) ¹⁴	7 Mb
MHC-Panel ^b	Die gesamte MHC-Region (> 140 Gene) in der Assemblierung GRCh38.p14 ¹⁵	4,9 Mb

a. Vorgefertigtes, optimiertes Panel.

b. In der DesignStudio-Software sind vordefinierte und anwendungsspezifische Panels verfügbar. CMRG, Challenging Medically Relevant Genes (schwierige medizinisch relevante Gene); PGx, Pharmacogenomics (Pharmakogenomik); ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics; MHC, Major Histocompatibility Complex (Haupthistokompatibilitätskomplex).

Optimierte, umfassende Analyse

Die Datenanalyse für Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human ist mit einer BaseSpace™ Sequence Hub-App oder über Illumina Connected Analytics möglich. Die einzelne DRAGEN-Pipeline analysiert sowohl Short- als auch Long-Reads und liefert umfassende WGS-Ergebnisse. Die Ergebnisse werden in einem einzigen Satz an Ausgabedateien zusammengeführt, in dem auch gezielte DRAGEN-Caller enthalten sind.¹⁶

Zugang zu hochpräziser WGS mit Daten für angereicherte Long-Reads

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human-Daten weisen in anspruchsvollen Zielregionen im Vergleich zur herkömmlichen Short-Read-WGS eine verbesserte Coverage und Genauigkeit auf ([Abbildung 3](#), [Abbildung 4](#)). Mit der zielgerichteten Illumina Complete Long Reads-Technologie lassen sich außerdem Haplotypen vollständiger Gene analysieren und große Blöcke hochgradig polymorpher Regionen wie der MHC phasieren ([Abbildung 5](#)).

Zusammenfassung

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human ist eine flexible, kostengünstige Lösung, die bewährte Illumina-WGS ergänzt und sich auf Long-Reads stützt, wo diese den größten Vorteil bieten. Illumina Complete Long Reads ermöglicht Genomiklaboren die unkomplizierte Durchführung umfassender WGS-Studien, da sich sowohl Long- als auch Short-Reads auf demselben Gerät mit einer einzelnen DRAGEN-Analysepipeline bearbeiten lassen. Der optimierte, vertraute Workflow bietet den skalierbarsten und genauesten Genom-Assay auf dem Markt.

Weitere Informationen

[Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human](#)

[Human Comprehensive Panel](#)

[Technologie für die Long-Read-Sequenzierung](#)

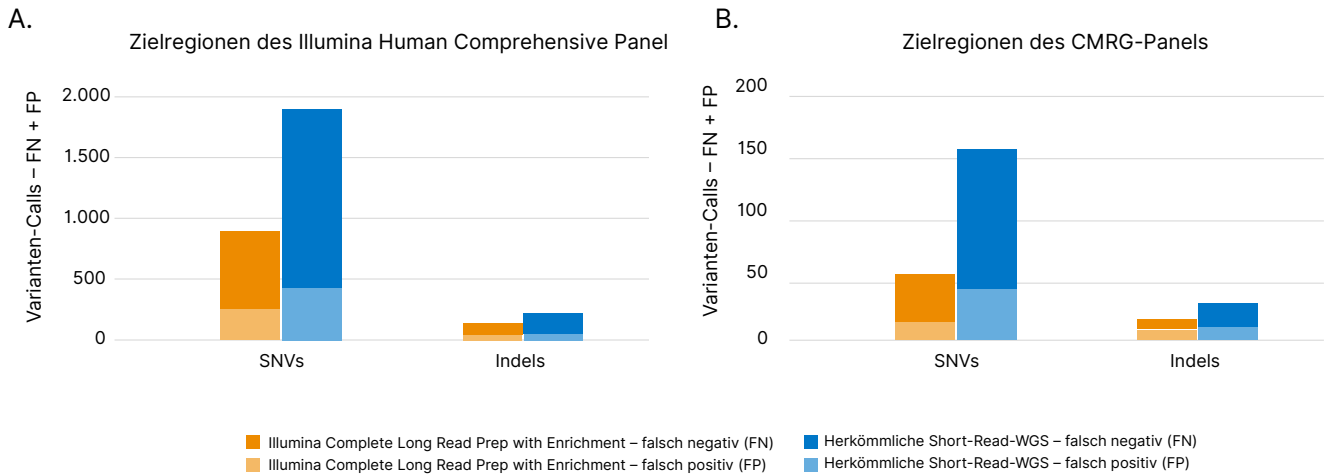


Abbildung 3: Zielgerichtete Long-Reads zur Verbesserung der Genauigkeit des Varianten-Callings in schwierigen Regionen: Falsch negative (FN) und falsch positive (FP) Varianten-Calls für SNVs und Indels in genetischen HG002-Regionen, die mit dem (A) Illumina Human Comprehensive Panel oder dem (B) CMRG-Panel untersucht wurden, wobei Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment (orange) im Vergleich zur herkömmlichen Short-Read-WGS (blau) verwendet wurde.

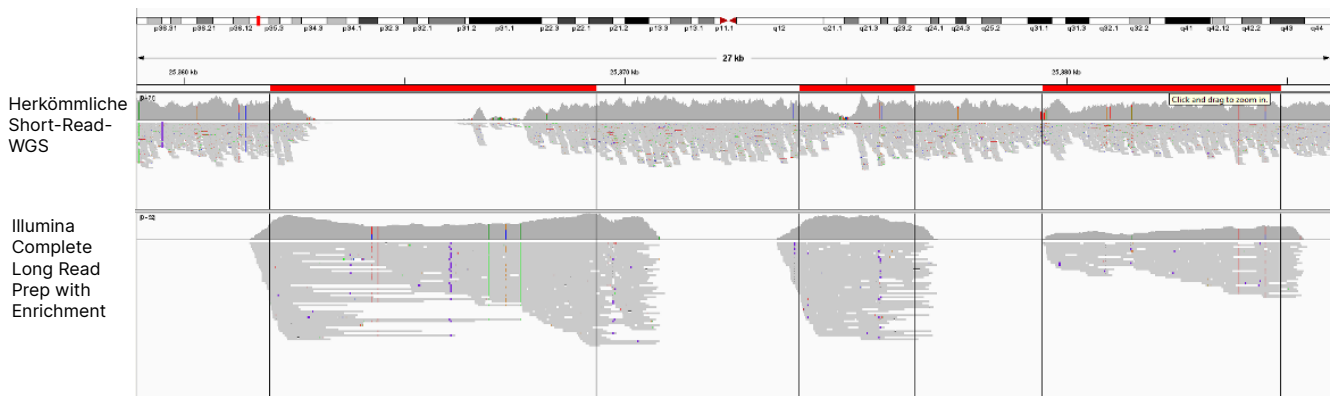
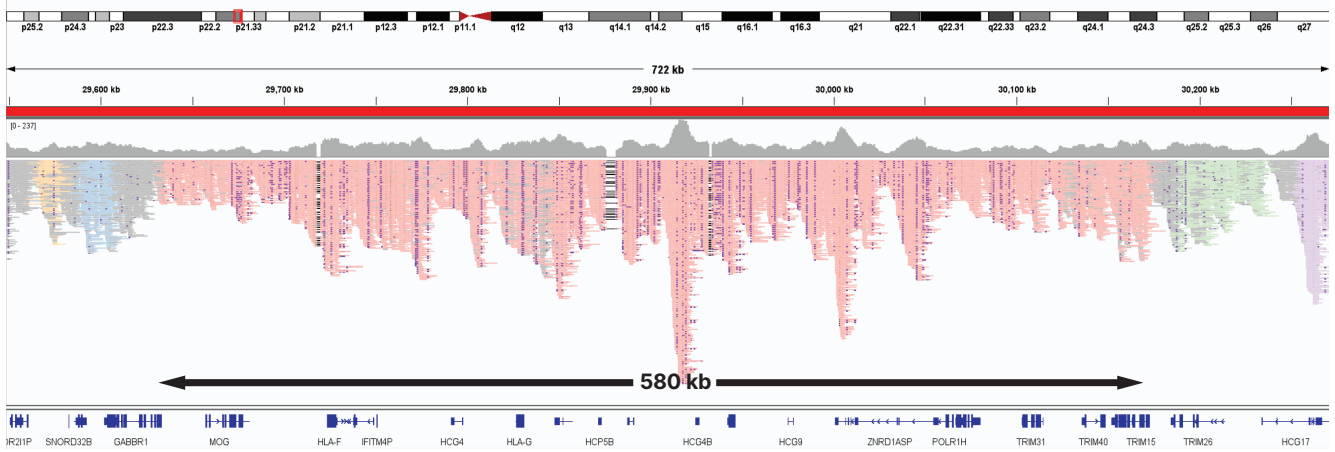


Abbildung 4: Erzielung einer kostengünstigen Coverage bei der Sequenzierung des Humangenoms für schwierige Regionen: Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human hilft bei der Verbesserung der Coverage in schwierigen genetischen Regionen wie denen im *RHCE*-Gen und ergänzt die herkömmliche Short-Read-WGS des Humangenoms. Integrative Genomics Viewer (IGV)-Plot der *RHCE*-Sequenzierung mit herkömmlicher Short-Read-WGS (oben) und Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment (unten). Zielregionen rot markiert.

A.



B.

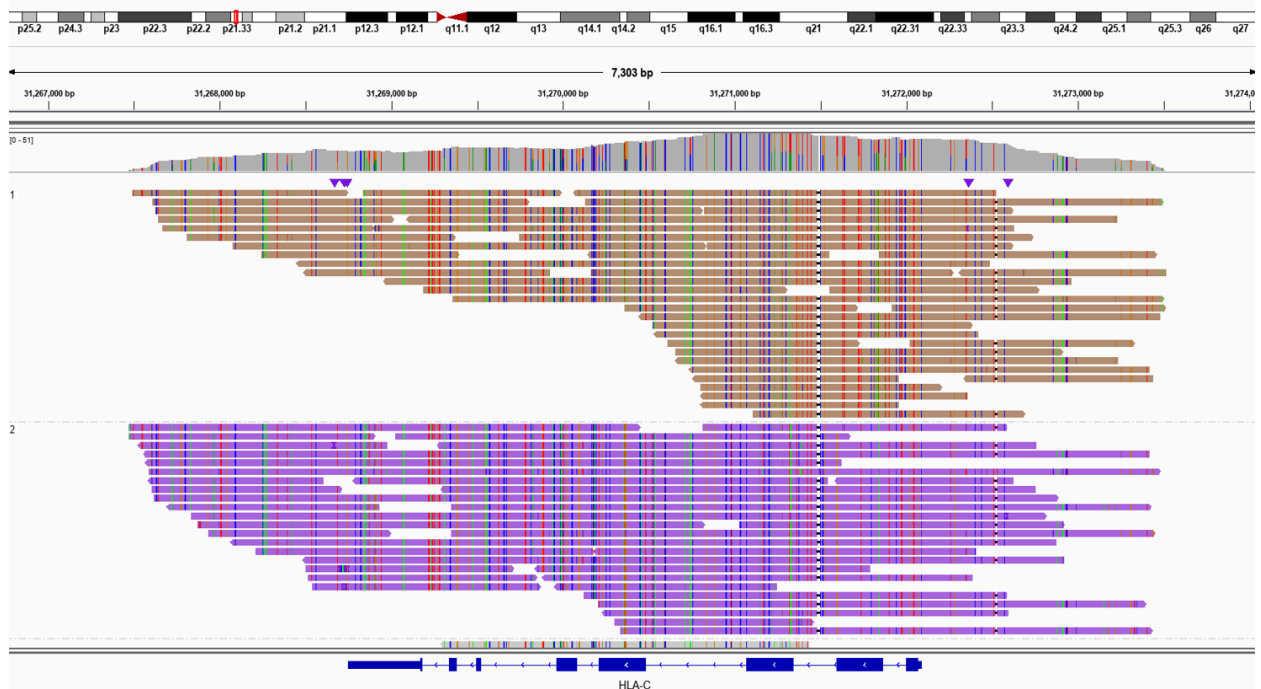


Abbildung 5: Zielgerichtete Long-Reads unterstützen die Analyse von Haplotypen mit polymorphen Genen: IGV-Plots aus der Long-Read-Sequenzierung mit Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human. (A) Phasierung über eine Region von 722 kb im MHC-Locus. Eine Region von 580 kb (rosa) ist in einem Phasenblock eingekapselt. (B) Das *HLA-C*-Gen ist vollständig phasiert. Reads werden nach Haplotyp getrennt.

Quellen

1. Mehio R, Ruehle M, Catreux S, et al. DRAGEN Wins at Precision- FDA Truth Challenge V2 Showcase Accuracy Gains from Alt-aware Mapping and Graph Reference Genomes. [illumina.com/science/genomics-research/dragen-wins-precisionfda-challenge-showcase-accuracy-gains.html](https://www.illumina.com/science/genomics-research/dragen-wins-precisionfda-challenge-showcase-accuracy-gains.html). Veröffentlicht 2020. Aufgerufen am 12. Januar 2023.
2. Illumina. Accuracy improvements in germline small variant calling with the DRAGEN Bio-IT Platform. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/dragen-v4-accuracy-app-note-m-gl-01016/dragen-v4-accuracy-app-note-m-gl-01016.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/dragen-v4-accuracy-app-note-m-gl-01016/dragen-v4-accuracy-app-note-m-gl-01016.pdf). Veröffentlicht 2022. Aufgerufen am 1. Februar 2023.
3. Pacific Biosciences. Preparing DNA for PacBio HiFi sequencing—Extraction and quality control. [pacb.com/literature/technical-note-preparing-dna-for-pacbio-hifi-sequencing-extraction-and-quality-control/](https://www.pacb.com/literature/technical-note-preparing-dna-for-pacbio-hifi-sequencing-extraction-and-quality-control/). Veröffentlicht 2022. Aufgerufen am 12. Januar 2023.
4. Pacific Biosciences. Preparing whole genome and metagenome libraries using SMRTbell prep kit 3.0. [pacb.com/wp-content/uploads/Procedure-checklist-Preparing-whole-genome-and-metagenome-libraries-using-SMRTbell-prep-kit-3.0.pdf](https://www.pacb.com/wp-content/uploads/Procedure-checklist-Preparing-whole-genome-and-metagenome-libraries-using-SMRTbell-prep-kit-3.0.pdf). Veröffentlicht 2022. Aufgerufen am 5. Oktober 2023.
5. Oxford Nanopore Technologies. Ligation Sequencing Kit. <https://store.nanoporetech.com/us/productDetail/?id=ligation-sequencing-kit-v14>. Aufgerufen am 5. Oktober 2023.
6. Pacific Biosciences. Low Yield Troubleshooting Guide. [pacb.com/wp-content/uploads/Guide-Low-Yield-Troubleshooting.pdf](https://www.pacb.com/wp-content/uploads/Guide-Low-Yield-Troubleshooting.pdf). Veröffentlicht 2018. Aufgerufen am 12. Januar 2023.
7. Illumina. Illumina Complete Long Read Prep, Human – Datenblatt. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-long-read-prep-human-data-sheet-m-gl-01420/illumina-long-read-prep-data-sheet-m-gl-01420.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-long-read-prep-human-data-sheet-m-gl-01420/illumina-long-read-prep-data-sheet-m-gl-01420.pdf). Veröffentlicht 2022. Aufgerufen am 22. September 2023.
8. Illumina. Comprehensive whole-genome sequencing with Illumina Complete Long Read Prep, Human – Technischer Hinweis. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-long-read-prep-human-tech-note-m-gl-01421/ilmn-long-read-hu-tech-note-m-gl-01421.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-long-read-prep-human-tech-note-m-gl-01421/ilmn-long-read-hu-tech-note-m-gl-01421.pdf). Veröffentlicht 2022. Aufgerufen am 22. September 2023.
9. Bekritsky MA, Colombo C, Eberle MA. Identifying genomic regions with high quality single nucleotide variant calling. [illumina.com/science/genomics-research/articles/identifying-genomic-regions-with-high-quality-single-nucleotide-.html](https://www.illumina.com/science/genomics-research/articles/identifying-genomic-regions-with-high-quality-single-nucleotide-.html). Veröffentlicht 2021. Aufgerufen am 30. August 2023.
10. Wagner J, Olson ND, Harris L, et al. Curated variation benchmarks for challenging medically relevant autosomal genes. *Nat Biotechnol.* 2022;40(5):672-680. doi:10.1038/s41587-021-01158-1
11. PharmGKB. VIPs: Very Important Pharmacogenes. [pharmgkb.org/vips](https://www.pharmgkb.org/vips). Aufgerufen am 22. September 2023.
12. National Library of Medicine. GTR: Genetic Testing Registry. Precision HealthPGx Panel (25 Genes). ncbi.nlm.nih.gov/gtr/tests/593428/. Aktualisiert am 29. November 2022. Aufgerufen am 22. September 2023.
13. Pratt VM, Everts RE, Aggarwal P, et al. Characterization of 137 Genomic DNA Reference Materials for 28 Pharmacogenetic Genes: A GeT-RM Collaborative Project. *J Mol Diagn.* 2016;18(1):109-123. doi:10.1016/j.jmoldx.2015.08.005
14. Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, et al. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2022;24(7):1407-1414. doi:10.1016/j.gim.2022.04.006
15. Kulski JK, Suzuki S, Shiina T. Human leukocyte antigen super-locus: nexus of genomic supergenes, SNPs, indels, transcripts, and haplotypes. *Hum Genome Var.* 2022;9(1):49. doi:10.1038/s41439-022-00226-5
16. Roessler K. Illumina Complete Long Reads software analysis workflow for human WGS. [illumina.com/science/genomics-research/articles/complete-long-read-software-analysis.html](https://www.illumina.com/science/genomics-research/articles/complete-long-read-software-analysis.html). Veröffentlicht 2023. Aufgerufen am 22. September 2023.

Bestellinformationen		Bestellinformationen	
Produkt	Katalog-Nr.	Produkt	Katalog-Nr.
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human (24 samples)	20113832	Illumina Unique Dual Indexes, LT (48 indexes, 48 samples)	20098166
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human (96 samples)	20113833	Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091654
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human Comprehensive Panel (24 samples)	20113834	Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091656
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human Comprehensive Panel (96 samples)	20113835	Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091658
Illumina Human Comprehensive Panel (24 samples)	20113836	Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091660
Illumina Human Comprehensive Panel (96 samples)	20113837	Illumina Analytics – 1 iCredit	20042038
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (32 µl, 120 bp)	20073953		
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (384 µl, 120 bp)	20073952		
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (1536 µl, 120 bp)	20111339		



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

© 2024 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-02188 DEU v1.0