

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human

Illumina 시스템을 통해
유연성과 정확성을 제공하는
비용 대비 효과적인
롱 리드 시퀀싱 솔루션

- 표적 롱 리드와 쇼트 리드의 상호 보완을 통해 인간 유전체에 대한 더 깊은 통찰력 제시
- 적은 양의 DNA로 신뢰할 수 있는 결과를 제공하는 연구 규모에 따라 조정이 가능한 라이브러리 프렙 키트
- 특수 장비 없이 이틀 안에 완료되는 자동화 지원 라이브러리 준비 워크플로우



소개

Illumina의 입증된 sequencing by synthesis(SBS) chemistry와 수상 경력이 있는 DRAGEN™ Secondary Analysis는 매우 정확한 전장 유전체 시퀀싱(whole-genome sequencing, WGS) 데이터를 생성합니다.^{1,2} 단, 상동성이 높은 영역(homologous region)이나 반복적인 영역(repetitive region)과 같은 일부 유전체 영역은 여전히 쇼트 리드(short read)만으로는 매핑하기 어렵습니다. 이 경우 롱 리드(long read) 시퀀싱이 표준 쇼트 리드 WGS 데이터를 상호 보완해 줄 수 있습니다. 정확도가 높은 쇼트 리드와 롱 리드를 함께 사용하면 지금까지 분석이 어려웠던 영역에 대한 해상도와 매핑 성능을 향상시킬 수 있습니다.

과거 롱 리드 시퀀싱은 DNA 품질 요구 사항이 엄격했고 많은 양의 DNA를 사용해야 했기 때문에 지원되는 샘플 종류가 많지 않았습니다.³⁻⁶ Illumina Complete Long Reads 기술은 한 대의 시스템으로 하나의 분석 파이프라인을 통해 쇼트 리드와 상호 보완적인 롱 리드를 모두 시퀀싱할 수 있게 해 주므로 유전체 맵의 롱 리드 시퀀싱에 대한 접근성을 확보해 줍니다. 이 고성능 assay는 Illumina의 표준 차세대 시퀀싱(next-generation sequencing, NGS) 워크플로우를 사용해 contiguous 롱 리드 시퀀스를 생성하며, 10 ng의 DNA만을 사용할 수 있고, 전문적인 추출(extraction), 절단(shearing) 또는 크기 선별(size selection) 과정이 필요하지 않습니다(그림 1).

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human은 표적 롱 리드 시퀀싱에 적합한 비용 대비 효과적이며 유연한 솔루션을 제공합니다. 인리치먼트를 포함해 이를 안에 완료 가능한 효율적인 라이브러리 준비 프로토콜은 자동화가 쉽고 높은 처리량(high-throughput)을 요구하는 연구 시 손쉽게 확장이 가능합니다.

표준 쇼트 리드 시퀀싱에서 매핑률(mappability)이 낮은 것으로 알려진 영역에는 표적 롱 리드를 적용할 수 있습니다. 또는 표적 롱 리드를 모든 유전자 또는 영역에 적용해 최대 수백 킬로베이스(kilobase, kb)를 페이징(phasing)하여 하플로타입(haplotype)을 분석할 수 있습니다. Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human은 보다 광범위한 변이 검출이 필요할 때 기존의 WGS 데이터 세트와 상호 보완하는 추가 도구로 활용할 수 있습니다.

NovaSeq™ 플랫폼이 제공하는 높은 품질의 표적 롱 리드

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human은 NovaSeq X Plus, NovaSeq X, NovaSeq 6000 및 NovaSeq 6000Dx(RUO Mode) 시퀀싱 시스템에서 사용이 가능합니다. 이 유연한 assay는 다양한 품질의 샘플 사용 시 일관된 결과를 제공하며 다른 롱 리드 시퀀싱 솔루션보다 90% 적은 DNA 사용량을 요구합니다. Illumina는 50 ng의 DNA 사용을 권장하지만, 적게는 10 ng만으로도 우수한 결과를 얻을 수 있습니다. Illumina Complete Long Reads 기술은 일반적인 억제제(inhibitor)나 오염 물질에 대한 저항성이 있고, 혈액, 타액 또는 조직에서 얻은 DNA도 지원합니다.^{7,8} 따라서 이 솔루션은 다른 롱 리드 솔루션보다 더 많은 종류의 샘플에서 얻은 포괄적인 통찰을 제공할 수 있습니다.

Illumina Complete Long Reads는 Illumina의 사유 라이브러리 프랩 assay, 입증된 Illumina의 SBS chemistry 그리고 강력한 DRAGEN Secondary Analysis를 결합하여 매우 정확한 롱 리드 데이터를 생성합니다(그림 2). 긴 단일 분자(single-molecule) DNA 절편은 "land-mark"라고 불리는 고유한

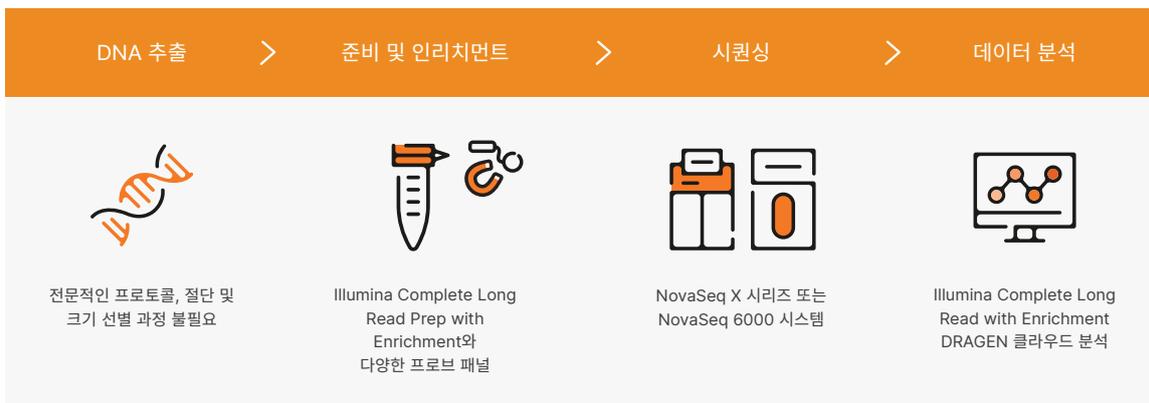


그림 1: Illumina Complete Long Reads with Enrichment 워크플로우 — 연구 규모에 따라 조정 가능한 최적화된 라이브러리 준비 프로토콜, 입증된 Illumina의 SBS chemistry 및 DRAGEN Secondary Analysis를 활용해 비용 대비 효과적으로 표적 롱 리드 WGS 데이터를 생성하는 워크플로우. 분석 시 동일한 샘플로 얻은 $\geq 30\times$ 표준 쇼트 리드 WGS 데이터 필요. 이전 런(run) 샘플로 생성한 FASTQ 파일 사용 가능.

패턴으로 마크된 후 증폭(amplification), 인리치먼트 및 시퀀싱 과정을 거칩니다. 표적 프로브 패널과 하이브리드 캡처(hybrid-capture) 인리치먼트 단계를 추가하면, 롱 리드 정보가 가장 유용할 영역을 중점적으로 시퀀싱할 수 있습니다. Land-mark는 반복적이거나 매핑이 어려운 영역(difficult-to-map region)을 구분하여 N50이 5~7 kb인 롱 리드를 생성합니다.⁷ 롱 리드 데이터는 표준 unmarked WGS 라이브러리와 결합되어 원래의 표적 단일 분자 절편을 완전하고 정확하게 표현하는 긴 contiguous 리드로 만들어집니다.

필요한 영역에 집중된 롱 리드 데이터

연구자는 정확도가 높은 쇼트 리드 WGS 데이터를 표적 롱 리드에 걸쳐 분석이 어려운 것으로 알려진 유전체 영역을 집중적으로 시퀀싱할 수 있습니다. 표적 롱 리드는 사용이 용이한 무료 assay 디자인 도구인 Illumina의 DesignStudio™ 소프트웨어를 통해 다양한 사전 디자인된 패널 또는 커스텀 패널을 유연하게 선택할 수 있는 옵션을 제공합니다(표 1, 표 2). 연구 요구 사항에 가장 알맞은 인리치먼트 프로브 패널을 선택하여 커버리지(coverage)가 낮은 영역의 검출력을 향상시키거나 유전체의 특정 영역을 페이징할 수 있습니다.

Illumina Human Comprehensive Panel

Illumina Human Comprehensive Panel은 롱 리드로 유용한 정보를 얻을 수 있는 작은 유전자 영역에 적용하기에 적합한 대형 패널로, 연구자는 6,500개가 넘는 단백질 코딩 유전자(protein-coding gene)에 걸쳐 커버리지가 낮은 부분을 집중적으로 살펴 볼 수 있습니다.⁹ Illumina는 이 패널의 개발 단계에서 매핑률이 낮은 영역을 표적화하기 위해 20,000개가 넘는 단백질 코딩 유전자를 모두 평가했습니다. 이때 쇼트 리드만으로도 포괄적으로 커버되는 유전자는 제외했습니다. Illumina Human Comprehensive Panel은 표적 영역에 걸쳐 향상된 커버리지 및 변이 검출(variant calling) 역량을 제공합니다(그림 3A). 이 패널은 Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human과 함께 사용하도록 최적화되어 있으며, 향후 DesignStudio 도구를 이용해 맞춤화할 수 있는 사전 제작된 패널 또는 사전 디자인된 패널의 형태로 제공됩니다.

DesignStudio 소프트웨어와 사전 디자인된 패널

더 높은 처리량을 요구하는 연구를 더 적은 비용으로 진행해야 하는 경우, 롱 리드 인리치먼트에 중점을 둔 패널을 선택할 수 있습니다(표 1). 연구자는 DesignStudio 소프트웨어를 통해 사전 디자인된 여러 종류의 패널을 선택해 사용하거나 따로 맞춤화해 사용할 수 있습니다(표 2). 이러한 패널은 의학적 관련이 있는

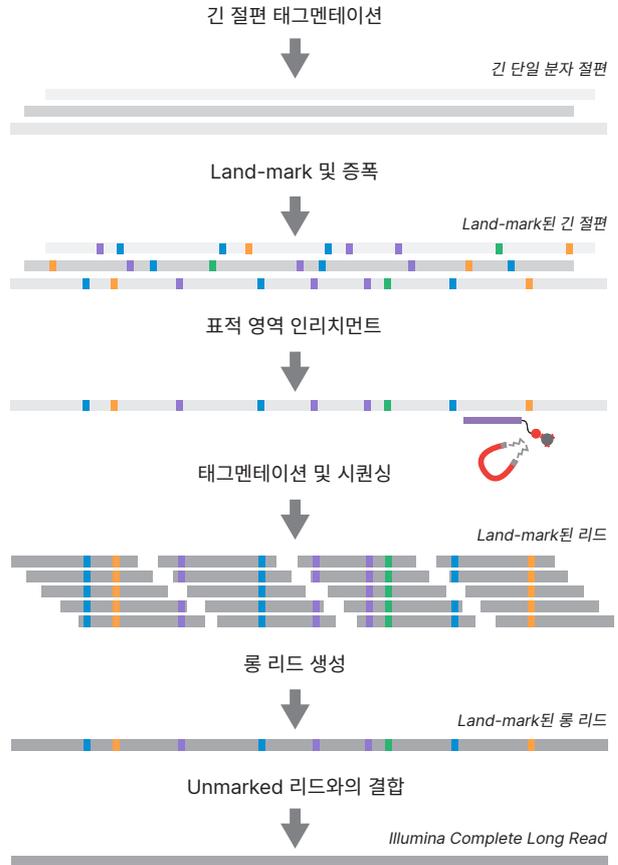


그림 2: Illumina Complete Long Reads assay의 원리 — 태그멘테이션(Tagmentation)을 통해 긴 DNA 절편(> 10 kb)을 생성하므로 별도의 절단이나 크기 선별 과정이 필요하지 않음. 긴 절편은 단일 분자 수준에서 land-mark되어 바코딩 어댑터(adapter) 없이도 절편 내 롱 리드 정보를 포착 및 보존함. 하이브리드 캡처 프로브 패널을 사용해 표적 영역의 land-mark된 긴 절편을 인리치먼트함. 이렇게 인리치먼트를 거친 긴 절편은 시퀀싱 준비가 완료된 라이브러리에서 한 번 더 태그멘테이션 단계를 반복함. 분석 단계에서 롱 리드 데이터가 생성되면, 이를 표준 unmarked WGS 라이브러리(동일한 샘플을 개별적으로 시퀀싱한 경우)와 결합하여 매우 정확도가 높은 Illumina Complete Long Reads를 제공함.

표 1: 30×의 최종 Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human 커버리지에 권장되는 샘플 처리량^{a,b,c}

	Illumina Human Comprehensive Panel	대형 패널	중형 패널	소형 패널		
표적 영역 크기 ^d	> 95 Mb	약 20 Mb	약 10 Mb	약 5 Mb		
샘플당 권장 데이터 ^a	90~120 Gb	30~60 Gb	15~30 Gb	7.5~15 Gb		
300사이클 시약 키트	플로우 셀당 처리 샘플 수 ^e				플로우 셀당 데이터 아웃풋	런 타임
NovaSeq 6000 SP 시약	2개	8개	16개	32개	약 250 Gb	약 25시간
NovaSeq 6000 S1 시약	4개	16개	32개	66개	약 500 Gb	약 25시간
NovaSeq 6000 S2 시약	10개	40개	82개	166개	약 1.25 Tb	약 36시간
NovaSeq 6000 S4 시약	24개	100개	200개	400개 ^f	약 3 Tb	약 44시간
NovaSeq X Series 1.5B 시약	4개	16개	32개	66개	약 500 Gb	약 21시간
NovaSeq X Series 10B 시약	24개	100개	200개	400개 ^f	약 3 Tb	약 25시간
NovaSeq X Series 25B 시약	64개	266개	532개 ^f	1,066개 ^f	약 8 Tb	약 48시간

a. 2 × 150 bp 시퀀싱 런 및 Mb 표적 영역당 5M~10M 개의 페어드 엔드 리드(paired-end read; 약 1.5~3 Gb의 데이터) 조건에서 약 30×의 최종 Illumina Complete Long Reads 커버리지 확보. 단, 커스텀 패널의 샘플당 요구되는 데이터는 권장 사항이며, 패널 성능에 따라 사용자가 할당되는 데이터를 최적화할 수 있음.

b. 분석 시 동일한 샘플로 얻은 ≥ 30× 표준 소트 리드 인간 전장 유전체 데이터 필요. Illumina DNA PCR-Free Prep 사용 권장. 타사 WGS 키트 호환 가능. Unmarked 라이브러리의 준비 또는 시퀀싱은 동시에 진행될 필요 없음. 이전 런 샘플로 생성한 FASTQ 파일 사용 가능.

c. Illumina Complete Long Reads 라이브러리를 NovaSeq 플랫폼에서 시퀀싱할 경우 런의 Q30 점수가 NovaSeq 사양보다 낮게 보고될 수 있으나, 이는 시퀀싱 런이나 라이브러리의 성능 문제를 의미하지 않음.

d. 표적 영역의 크기는 패딩된 프로브 위치 길이(padded probe location length)의 합으로, 겹치는 부분은 병합됨.

e. Mb 표적 영역당 5M 개의 페어드 엔드 리드(1.5 Gb의 데이터)를 기준으로 계산한 샘플 처리량의 예시.

f. 최대 384개의 고유한 듀얼 인덱스(unique dual index, UDI)의 사용이 가능함. NovaSeq X 시리즈는 개별 레인(lane) 로딩을 지원하므로 더 많은 샘플의 멀티플렉싱(multiplexing)이 가능함. NovaSeq 6000 시스템의 경우 개별 레인 로딩 시 NovaSeq 6000 Xp Workflow를 사용함.

분석이 어려운 유전자(challenging medically relevant gene, CMRG),¹⁰ 약물유전학(pharmacogenetic, PGx) 검사 assay가 일반적으로 표적화하는 유전자,¹¹⁻¹³ 미국의학유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)의 2차 소견(ACMG SF v3.1) 목록에 제시된 유전자¹⁴ 또는 주조직 적합성 복합체(major histocompatibility complex, MHC) 영역 전체¹⁵를 표적화합니다.

커스텀 패널

연구자는 본인의 지식을 활용해 유전자의 하위집합(subset)에 초점을 맞춘 특별한 패널을 만들 수 있습니다. DesignStudio 도구는 긴 절편의 인리치먼트를 위해 조정된 알고리즘을 이용하는 커스텀 패널 디자인을 지원합니다. Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human은 타사의 올리고(oligo) 패널과도 호환됩니다.

높은 처리량을 지원하는 확장 가능한 워크플로우

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human 워크플로우는 자동화가 쉽고, 일반적인 랩 장비만을 요구하며, 확장성이 뛰어나 더 많은 샘플을 처리해야 하는 포괄적인 WGS 연구를 지원할 수 있습니다(그림 1). 간단한 라이브러리 준비 프로토콜은 1일 차 약 6.5시간(수작업 약 3시간 포함), 밤사이(overnight) 진행 가능한 하이브리드화(hybridization) 반응 시간 그리고 2일 차 5.5시간(수작업 약 3시간 포함)이 소요됩니다.

대규모 코호트 연구 시 처리량을 높이고 대형 패널 이용 시 비용을 절약하려면, NovaSeq X Series 10B 플로우 셀이나 NovaSeq X Series 25B 플로우 셀을 사용할 수 있습니다(표 1). NovaSeq X Plus 시스템을 사용하면 연간 최대 15,000개의 커버리지가 향상된 정확도 높은 유전체를 얻을 수 있습니다. 소형 패널을 사용하거나 요구되는 배치(batch)별 샘플 수를 줄이려는 경우에는 NovaSeq X Series 1.5B 플로우 셀과 같이 처리량이 낮은 소모품을 사용할 수 있습니다.

표 2: Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human에 맞게 디자인된 하이브리드 캡처 프로브 패널

패널	표적 유전자 또는 영역	패널 크기
Illumina Human Comprehensive Panel ^a	6,500개가 넘는 단백질 코딩 유전자에서 커버리지가 낮은 부분 ⁹	> 95 Mb
CMRG 패널 ^b	쇼트 리드만으로는 분석이 어려운 것으로 알려진 의학적 관련이 있는 391개의 유전자 ¹⁰	22.5 Mb
PGx 패널 ^b	약물유전학 검사 assay에서 일반적으로 표적으로 하는 98개의 유전자 ¹¹⁻¹³	8.1 Mb
ACMG 패널 ^b	ACMG 2차 소견 목록의 특정 유전자 78개(ACMG SF v3.1) ¹⁴	7 Mb
MHC 패널 ^b	GRCh38.p14 assembly의 전체 MHC 영역(140개 이상의 유전자) ¹⁵	4.9 Mb

a. 사전 제작 및 최적화된 패널

b. DesignStudio 소프트웨어에서 제공하는 사전 디자인된 패널과 커스텀 패널. CMRG = challenging medically relevant gene(의학적 관련이 있는 분석이 어려운 유전자), PGx = pharmacogenomics(약물유전체학), ACMG = American College of Medical Genetics and Genomics(미국의학유전학회), MHC = major histocompatibility complex (주조직 적합성 복합체)

간소하고 포괄적인 분석

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human 데이터는 BaseSpace™ Sequence Hub 앱 또는 Illumina Connected Analytics를 통해 분석할 수 있습니다. 하나의 DRAGEN 파이프라인이 쇼트 리드와 롱 리드를 모두 분석해 포괄적인 WGS 결과를 제공합니다. 이러한 결과는 DRAGEN targeted caller를 포함해 하나의 결과 파일 세트로 병합됩니다.¹⁶

인리치먼트를 거친 롱 리드 데이터가 지원하는 매우 정확한 WGS

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human 데이터는 표준 쇼트 리드 WGS만 사용했을 때보다 분석이 어려운 표적 영역에서 향상된 커버리지와 정확도를 보입니다(그림 3, 그림 4). 또한 표적 Illumina Complete Long Reads 기술은 전체 유전자의 하플로타입을 성공적으로 분석하고, MHC와 같이 다형성(polymorphism)이 심한 영역을 나타내는 커다란 블록(block)을 페이징할 수 있습니다(그림 5).

요약

Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human은 Illumina의 입증된 WGS 기술을 상호 보완하고 롱 리드로 가장 유용한 정보를 얻을 수 있는 영역에 초점을 맞춘 유연하면서도 비용 대비 효과적인 솔루션입니다. Illumina Complete Long Reads 기술은 하나의 DRAGEN 분석 파이프라인을 통해 한 대의 기기로 롱 리드와 쇼트 리드를 모두 분석함으로써 유전체 맵의 포괄적인 WGS에 대한 접근성을 높여 줍니다. 간단하고 익숙한 워크플로우는 확장성과 정확성이 매우 높은 전장 유전체 assay를 제공합니다.

상세 정보

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

[Human Comprehensive Panel](#)

[롱 리드 시퀀싱 기술](#)

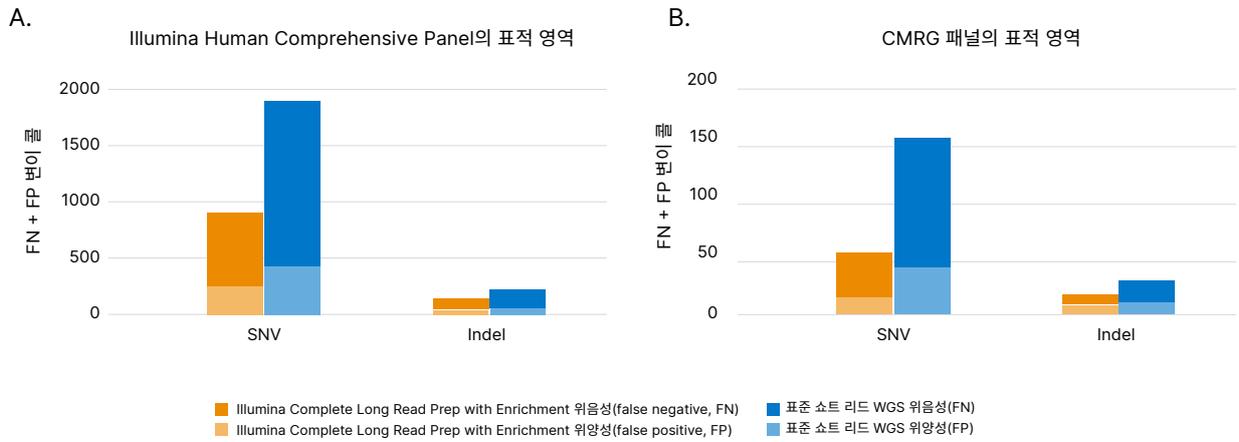


그림 3: 분석이 어려운 영역에서의 변이 검출 정확도를 향상시키는 표적 롱 리드 — 표준 쇼트 리드 WGS(파란색)와 Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment(주황색)를 사용해 SNV 및 Indel 검출 시 (A) Illumina Human Comprehensive Panel 또는 (B) CMRG 패널이 표적으로 하는 HG002 유전자 영역에서의 위음성(FN) + 위양성(FP) 결과

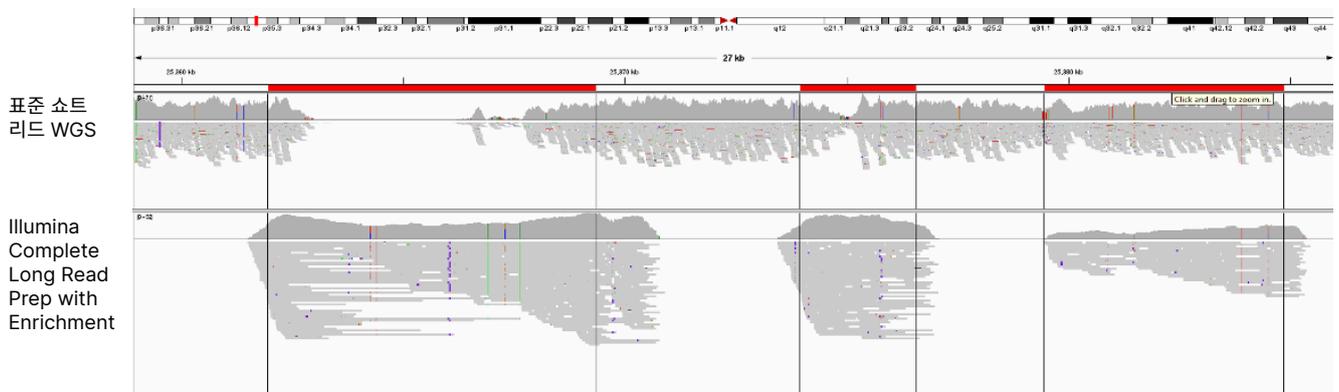
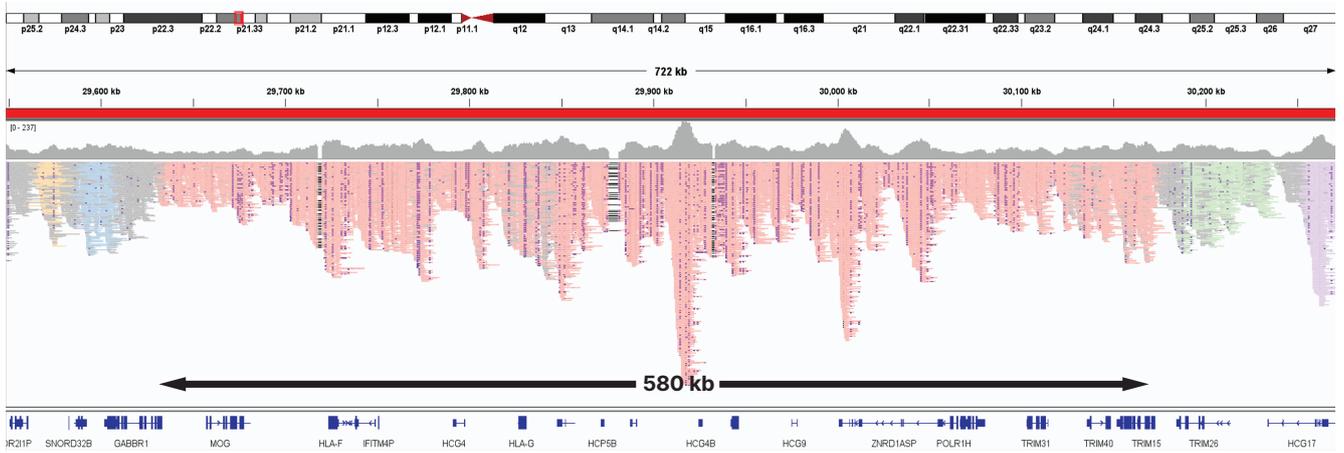


그림 4: 분석이 어려운 영역에서 비용 대비 효과적으로 확보되는 인간 전장 유전체 커버리지 — Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human은 *RHCE* 유전자와 같이 분석이 어려운 유전자 영역의 커버리지를 향상시켜 표준 쇼트 리드 인간 WGS를 상호 보완함. 위는 표준 쇼트 리드 WGS를, 아래는 Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment로 분석한 *RHCE* 유전자의 Integrative Genomics Viewer(IGV) 플롯을 나타낸 것으로, 표적 영역은 빨간색으로 표시되어 있음.

A.



B.

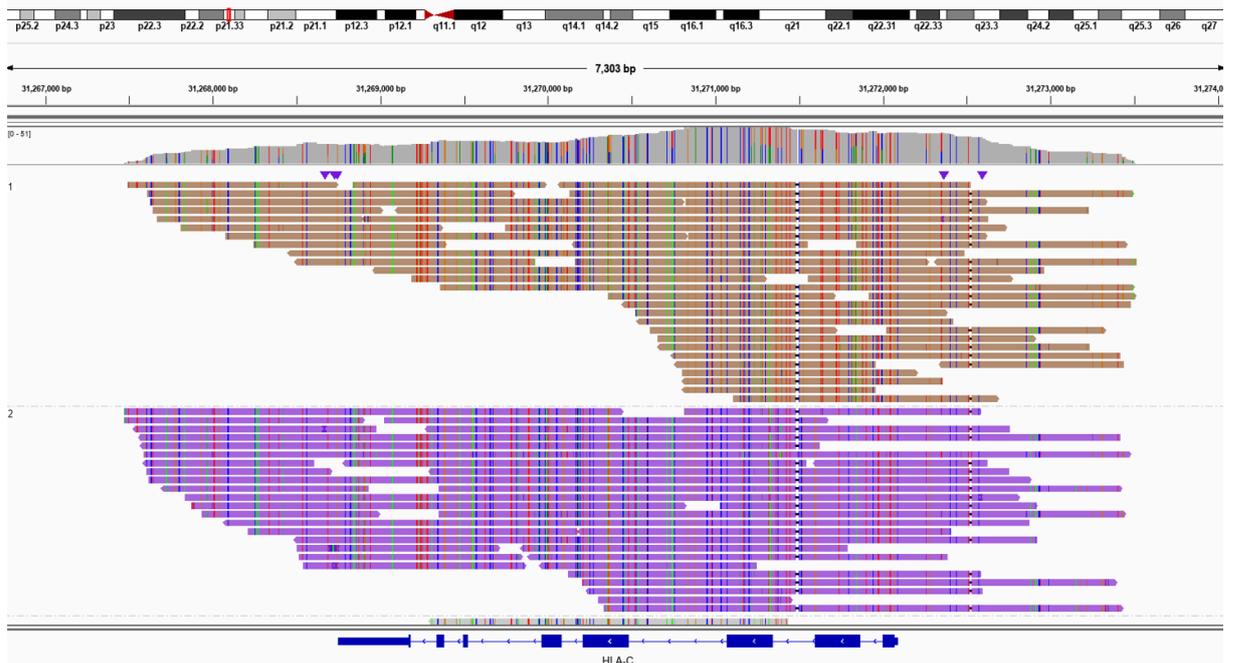


그림 5: 다형성 유전자의 하플로타입 분석을 지원하는 표적 롱 리드 — Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human을 사용한 롱 리드 시퀀싱의 IGV 플롯. (A) MHC 유전자좌위의 722 kb 영역에 걸쳐 페이징을 진행했을 때 580 kb 영역(분홍색)은 하나의 페이즈 블록(phase block)으로 압축됨. (B) 완전히 페이징된 *HLA-C* 유전자를 나타내며, 리드는 하플로타입으로 구분됨.

참고 문헌

- 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). Published 2020. Accessed January 12, 2023.
- 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). Published 2022. Accessed February 1, 2023.
- 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/). Published 2022. Accessed January 12, 2023.
- 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). Published 2022. Accessed October 5, 2023.
- Oxford Nanopore Technologies. Ligation Sequencing Kit. <https://store.nanoporetech.com/us/productDetail?id=ligation-sequencing-kit-v14>. Accessed October 5, 2023.
- 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). Published 2018. Accessed January 12, 2023.
- Illumina. Illumina Complete Long Read Prep, Human data sheet. [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). Published 2022. Accessed September 22, 2023.
- Illumina. Comprehensive whole-genome sequencing with Illumina Complete Long Read Prep, Human technical note. [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). Published 2022. Accessed September 22, 2023.
- 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). Published 2021. Accessed August 30, 2023.
- 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
- PharmGKB. VIPs: Very Important Pharmacogenes. [pharmgkb.org/vips](https://www.pharmgkb.org/vips). Accessed September 22, 2023.
- National Library of Medicine. GTR: Genetic Testing Registry. Precision HealthPGx Panel (25 Genes). [ncbi.nlm.nih.gov/gtr/tests/593428/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/tests/593428/). Updated November 29, 2022. Accessed September 22, 2023.
- 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
- 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
- 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
- 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). Published 2023. Accessed September 22, 2023.

제품 목록

제품명	카탈로그 번호
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human (24 samples)	20113832
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human (96 samples)	20113833
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human Comprehensive Panel (24 samples)	20113834
Illumina Complete Long Read Prep with Enrichment, Human Comprehensive Panel (96 samples)	20113835
Illumina Human Comprehensive Panel (24 samples)	20113836
Illumina Human Comprehensive Panel (96 samples)	20113837
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

제품명	카탈로그 번호
Illumina Unique Dual Indexes, LT (48 indexes, 48 samples)	20098166
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091660
Illumina Analytics - 1 iCredit	20042038



무료 전화(한국) 080-234-5300
 techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. All rights reserved.
 모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.
 특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.
 M-GL-02188 v1.0 KOR