

# illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

Höhere WES-Performance mit  
verbesserter Exom-Coverage



Effiziente Exomanreicherung  
mit On-Bead-Tagmentierung



Analyse variantenreicher und  
schwieriger genomischer  
Regionen mit einem  
optimierten Paneldesign



Erweiterte Coverage mithilfe  
optionaler mitochondrialer und  
benutzerdefinierter Spike-ins

## Einleitung

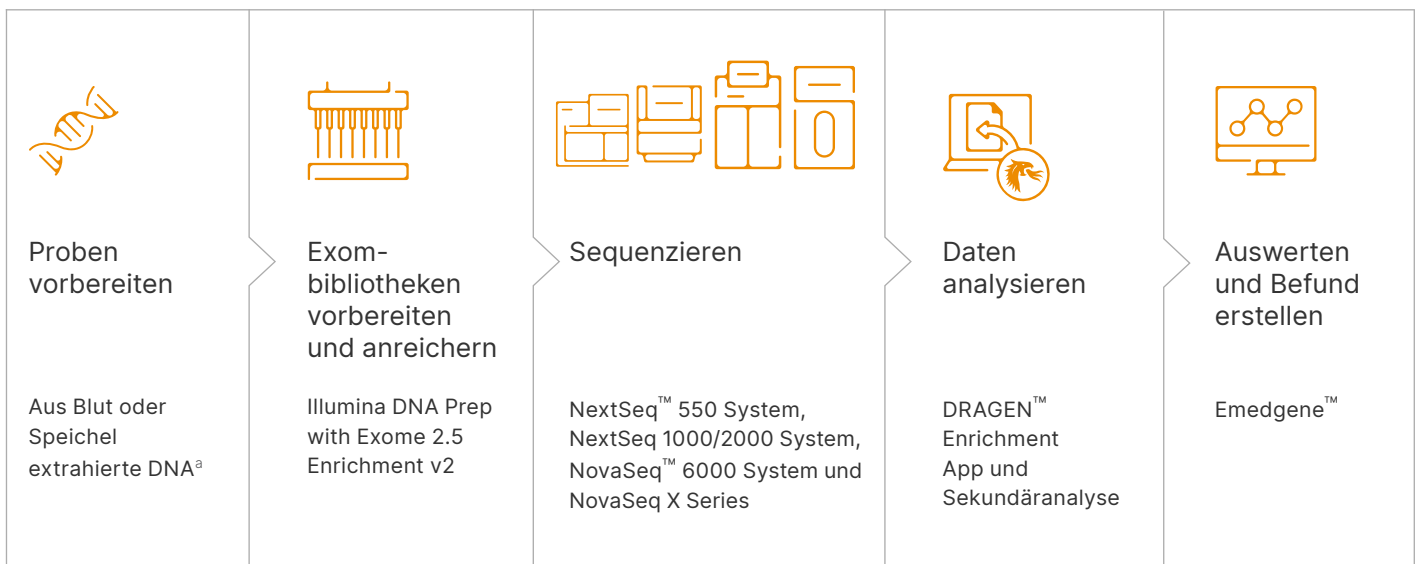
Die Exomsequenzierung (WES, Whole-Exome Sequencing) ist ein wichtiges Instrument zur Ermittlung der genetischen Basis von Erbkrankheiten und Krebs.<sup>1-3</sup> Labore benötigen bei wachsenden Forschungsanforderungen WES-Lösungen, die eine konsistente Anreicherung, eine starke Repräsentation GC-reicher und variabler Regionen sowie effiziente Workflows bieten, die sich ohne höhere Sequenzierungsanforderungen skalieren lassen.

Der ursprüngliche Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment-Assay ermöglichte einen optimierten WES-Workflow mit Hybrid-Capture-Anreicherung und automatisierungsfähigen Prozessen. Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 ermöglicht dank aktualisierter Chemie eine verbesserte Performance bei geringerer Sequenzierungskapazität. Der v2-Assay sorgt für eine bessere On-Target-Anreicherung und minimiert Off-Target-Reads, während gleichzeitig Vorteile bei geringerer GC-Coverage und Coverage-Einheitlichkeit über anvisierte Exons hinweg erzielt werden.

Optionale mitochondriale Anreicherung und benutzerdefinierte Spike-ins werden unterstützt, sodass Labore die Target-Coverage innerhalb desselben Workflows verfeinern oder erweitern können.

Die Lösung zur Bibliotheksvorbereitung und Anreicherung ist Teil eines Kompletworkflows von der Probenvorbereitung bis zum Befund (Abbildung 1). Der Assay verwendet die gleiche Bibliotheksvorbereitung und Hybrid-Capture-Anreicherung auf Basis von Tagmentierung wie der ursprüngliche Assay und sorgt so für einen automatisierungsfähigen Workflow mit reproduzierbarer Performance (Abbildung 2).

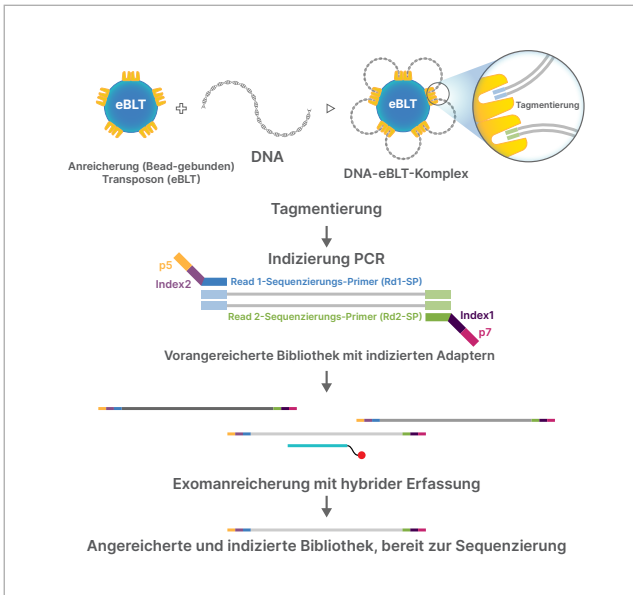
Zusammen bieten die Fortschritte bei Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 eine verbesserte Anreicherungsperformance, eine verbesserte Coverage von GC-Regionen sowie flexible Inhaltsoptionen und ermöglichen gleichzeitig skalierbare Studien ohne zusätzliche Komplexität.



**Abbildung 1: Umfassender WES-Workflow**

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 ist Teil eines umfassenden Workflows, der die Exomsequenzierung (WES, Whole-Exome Sequencing) von der Probenvorbereitung bis zur Datenanalyse und Interpretation unterstützt. Die extrahierte genomische DNA wird mit Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 vorbereitet und angereichert, wobei der manuelle Aufwand durch **automatisierungsfähige Workflows** reduziert wird. Die angereicherten Bibliotheken werden sequenziert. Die Anreicherungsanalyse wird mit der DRAGEN Enrichment App durchgeführt. Das Varianten-Calling erfolgt mit der DRAGEN-Sekundäranalyse.<sup>4</sup> Die Interpretation kann mit Tools wie Emedgene durchgeführt werden.

a. DNA wird mit dem Flex Lysis Reagent Kit extrahiert.



**Abbildung 2: Optimierte Bibliotheksvorbereitung auf Basis von Tagmentierung mit Exomanreicherung**  
 Die On-Bead-Tagmentierungsschemie sorgt für einheitliche Fragmentierung und Adapter-Tagging mit hoher Toleranz gegenüber Variationen der DNA-Zugabemengen.<sup>5</sup> Nach der Hybrid-Capture-Anreicherung sind die vorbereiteten Bibliotheken für die Sequenzierung bereit. Der integrierte Normalisierungsansatz unterstützt eine gleichmäßige Sequenzierungsausgabe in angereicherten Bibliotheken.

Zusätzlich zur umfassenden Coverage auf Genebene zielt das Panel auf Exonregionen ab, für die pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten in Datenbanken wie ClinVar und ACMG häufig aufgeführt sind (Tabelle 2). Dies bietet Vorteile für Studien, die auf eine konsistente Repräsentation gut charakterisierter Variantenloci im Exom angewiesen sind.

Das Design ist auf Performance in schwierigen Regionen ausgelegt, einschließlich GC-reicher Segmente und schwer abzudeckender Exons. Verbesserungen bei der Sondenplatzierung und Zielauswahl bewahren die Coverage-Einheitlichkeit und minimieren Verluste, was einen zuverlässigen Nachweis von Varianten in einer Vielzahl genomischer Kontexte ermöglicht.

**Tabelle 1: Coverage von in wichtigen Datenbanken aufgeführten codierenden Regionen mit dem Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel**

Exom-Panel	Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel	Illumina Exome Panel
Größe	37,5 Mb	42,21 Mb
RefSeq CDS <sup>6</sup>	99,1 %	98,2 %
CCDS CDS <sup>7</sup>	99,9 %	99,5 %
ACMG 73 genes CDS <sup>8</sup>	99,9 %	99,3 %
COSMIC Cancer Gene Census CDS <sup>9,10</sup>	99,9 %	99,3 %
OMIM <sup>11</sup>	99,1 %	97,7 %

## Umfassende, gezielte Coverage von Varianten mit Krankheitsassoziationen

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 verwendet ein aktuelles Exom-Panel mit ausgewogener Breite und Effizienz, bei dem die Sequenzierungskapazität auf Regionen mit der größten Relevanz für die Erforschung von menschlichen Erkrankungen konzentriert wird. Das Komplettkit umfasst das Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel mit einer kuratierten Coverage von Codierungssequenzen aus häufig verwendeten öffentlichen Ressourcen, einschließlich RefSeq, CCDS, ACMG, COSMIC und OMIM\* (Tabelle 1).<sup>6-11</sup> Diese Targeting-Strategie berücksichtigt aktuelle Kenntnisse über Gene mit Krankheitsassoziation und bewahrt durch ein kompaktes Volumen gleichzeitig die Sequenzierungseffizienz.

\* ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics; CCDS, Consensus Coding Sequence; COSMIC, Catalogue of Somatic Mutations in Cancer; OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man.

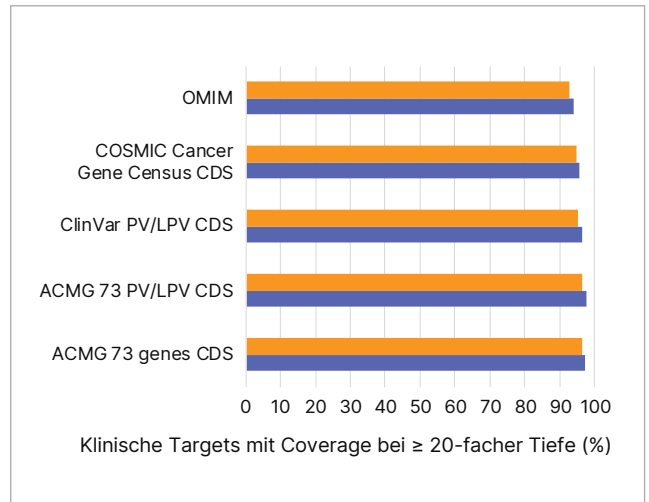
**Tabelle 2: Coverage pathogener und wahrscheinlich pathogener Variantenloci, die in Datenbanken mit genetischen Varianten mit Krankheitsassoziation enthalten sind**

<b>ClinVar pathogene/wahrscheinlich pathogene Varianten, CDS<sup>a,12</sup></b>	98,6 %
<b>ACMG 73 pathogene/wahrscheinlich pathogene Varianten, CDS<sup>b,8</sup></b>	99,9 %
a. Das öffentliche ClinVar-Archiv enthält Informationen zu Varianten-Phänotyp-Beziehungen beim Menschen sowie entsprechende Evidenzdaten. Pathogene/wahrscheinlich pathogene Varianten werden gemäß ClinVar-Klassifizierungsrichtlinien in den Befund aufgenommen. b. Die Liste der pathogenen/wahrscheinlich pathogenen ACMG-Varianten enthält die überlagerten Varianten zwischen den kuratierten codierenden Sequenzen der ACMG-Gene und pathogenen/wahrscheinlich pathogenen ClinVar-Varianten.	

Durch die Fokussierung der Coverage auf den Teil des Exoms mit den meisten Informationen und die eingeschränkte Repräsentation von Regionen mit geringem Wert oder geringem Ertrag sorgt das Panel für eine effiziente Nutzung der Sequenzierungskapazität bei Beibehaltung der Tiefe in den wichtigsten Regionen. Das kompakte Volumen ermöglicht ein flexibles Batching auf den Sequenzierungsplattformen von Illumina, sodass Labore den Durchsatz und die Kosten pro Probe auf Grundlage der Projektgröße und der Anforderungen des Versuchs optimieren können (Tabelle 3).

### Umfangreiche Coverage von kuratierten Targets

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 bietet eine breite Coverage von kuratierten klinischen und Forschungsressourcen sowohl bei schneller als auch bei erweiterter Hybridisierung (Abbildung 3). Eine Coverage auf diesem Niveau sorgt dafür, dass Gene und Regionen, die bei der Erforschung menschlicher Erkrankungen häufig Berücksichtigung finden, konsistent repräsentiert werden, wodurch die Wahrscheinlichkeit von Lücken in wichtigen exonischen Inhalten verringert wird.



**Abbildung 3: Konsistente Coverage krankheits-assoziierter Targets unter verschiedenen Hybridisierungsbedingungen**

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 erreicht hohe Prozentsätze von Targets, die sowohl unter Hybridisierungsbedingungen von 1,5 Stunden (orange) als auch von 16 Stunden (blau) eine ≥ 20-fache Coverage erreichen. Repräsentative Ergebnisse werden für in wichtigen öffentlichen Datenbanken (darunter ACMG, ClinVar, OMIM und COSMIC) aufgeführte Gene und Varianten gezeigt.<sup>8-13</sup>

ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics; CDS, Coding Sequence; COSMIC, Catalogue of Somatic Mutations in Cancer; OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man; PV/LPV, Pathogenic/Likely Pathogenic Variant (pathogene/wahrscheinlich pathogene Variante).

Tabelle 3: Probenkapazität für WES nach Sequenziersystem und Fließzelle<sup>a</sup>

Angestrebte mittlere Target-Coverage-Tiefe	Anzahl der Proben										
	NextSeq 550 System <sup>b</sup>		NextSeq 2000 System		NovaSeq 6000 System				NovaSeq X System		
	Mid-output	High-output	P2 <sup>c</sup>	P3	SP	S1	S2	S4	1.5B	10B	25B
50-fach	6	19	19	57	25	50	128	310 <sup>d</sup>	62	380	944
100-fach	3	9	9	28	12	25	64	155	31	190	497
200-fach	1	4	4	14	6	12	32	77	15	95	248

a. Die Schätzungen basieren auf einer Read-Länge von 2 × 100 bp, berechnet auf der Grundlage typischer interner Versuche. Die Anzahl der Proben kann in Abhängigkeit vom Workflow, von der Qualität der zugegebenen Proben bzw. Bibliotheken und von den tatsächlichen Sequenzierungsergebnissen der einzelnen Plattformen und Fließzellen variieren. Die tatsächlichen Daten wurden auf dem NovaSeq 6000 System und dem NovaSeq X System mit S4- bzw. 10B-Fließzellen erfasst und auf andere Geräte und Fließzellen extrapoliert.  
 b. NextSeq 550-Reagenzien-Kits unterstützen Read-Längen von 2 × 150 bp.  
 c. Für das NextSeq 1000 System sind ebenfalls P2-Fließzellen mit demselben Probendurchsatz verfügbar.  
 d. Für das Pooling in diesem Maßstab sind zusätzliche Indizes erforderlich.

## Anreicherungsperformance

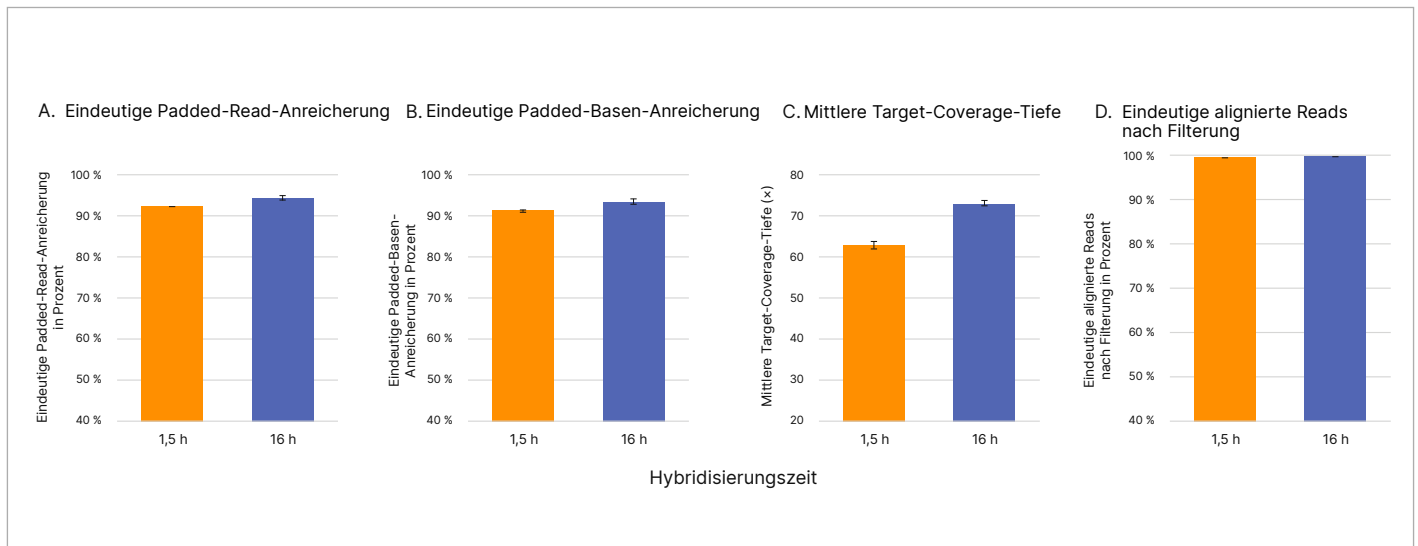
Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 zeigt eine starke Anreicherungsperformance bei einer Hybridisierung von sowohl 1,5 Stunden als auch 16 Stunden ([Abbildung 4](#)). Das verfeinerte Sondendesign ermöglicht eine effiziente Hybriderfassung, die sich durch hohe Anteile an eindeutigen Padded-Reads und eindeutigen Padded-Basen sowie durch ein Alignment an den Zielregionen auszeichnet.

Die mittlere Target-Coverage ist unter beiden Bedingungen ähnlich stabil, was auf eine zuverlässige Repräsentation von Ziel-Exons hinweist. Der Prozentsatz der eindeutigen Reads nach Filterung mit Alignment an den Zielregionen bleibt ebenfalls hoch und unterstützt die zuverlässige Erkennung von Varianten über biologisch relevante Loci hinweg.

## Coverage-Einheitlichkeit und Zielrepräsentation

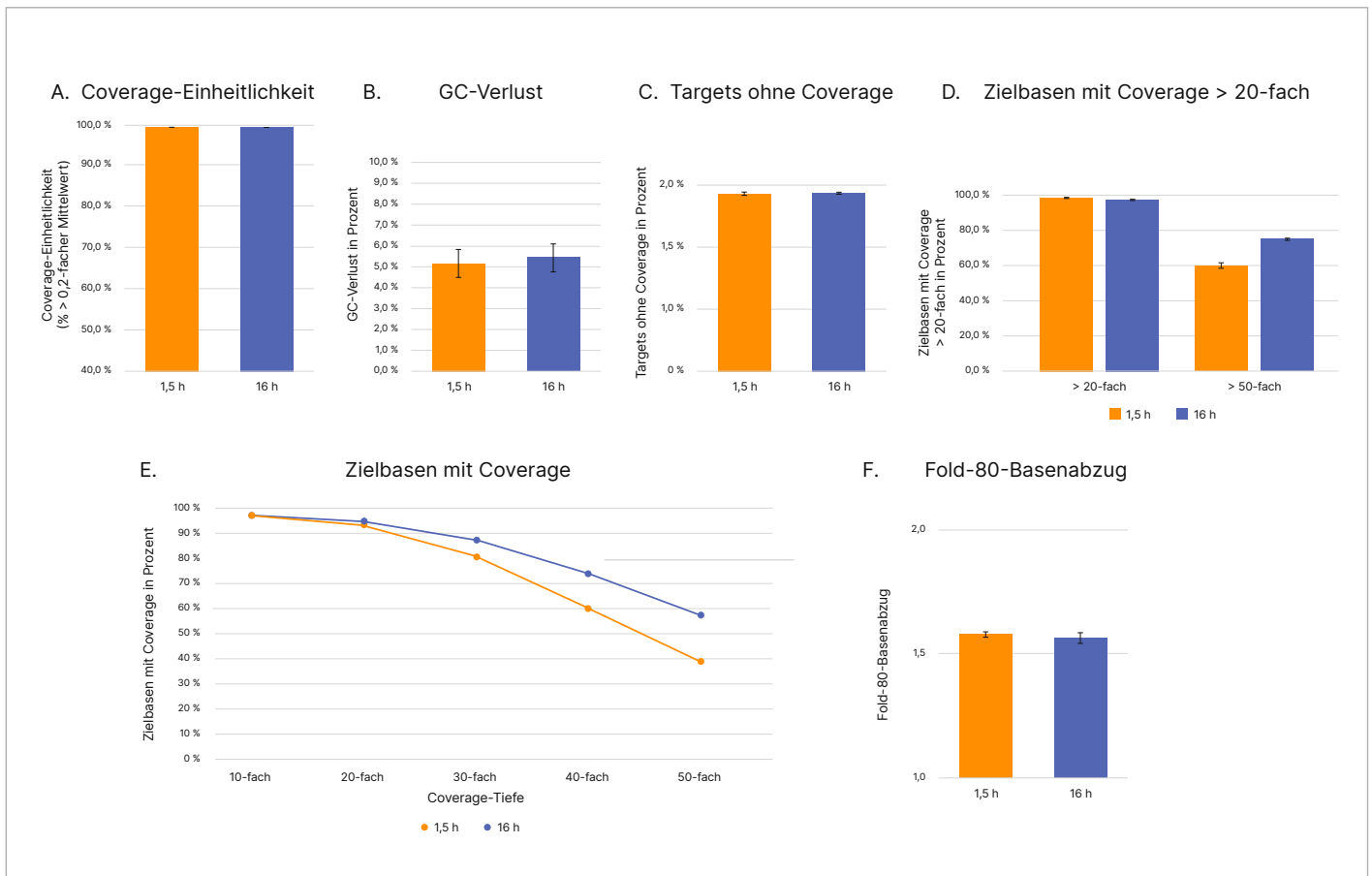
Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 zeigt auch eine einheitliche und zuverlässige Coverage über Ziel-Exons bei einer Hybridisierung von sowohl 1,5 Stunden als auch 16 Stunden ([Abbildung 5](#)). Das Panel-Design sorgt für eine konsistente Read-Verteilung über Zielregionen hinweg, was zu niedrigen Fold-80-Basenabzugswerten führt. GC-reiche Segmente, deren Anreicherung mit Hybrid-Capture-Methoden in der Regel schwer ist, zeigen eine verbesserte Repräsentation mit reduziertem GC-Verlust und einem geringen Prozentsatz an Targets ohne Coverage in verschiedenen genomischen Kontexten.

Im Vergleich zur ursprünglichen Version zeigt Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 eine höhere Coverage-Einheitlichkeit, einen geringeren GC-Verlust und reduzierte Fold-80-Basenabzugswerte ([Abbildung 6](#)). Diese Metriken zeigen eine ausgewogenere Performance und einen zuverlässigen Nachweis von Varianten über Exons mit unterschiedlicher Sequenzzusammensetzung hinweg.



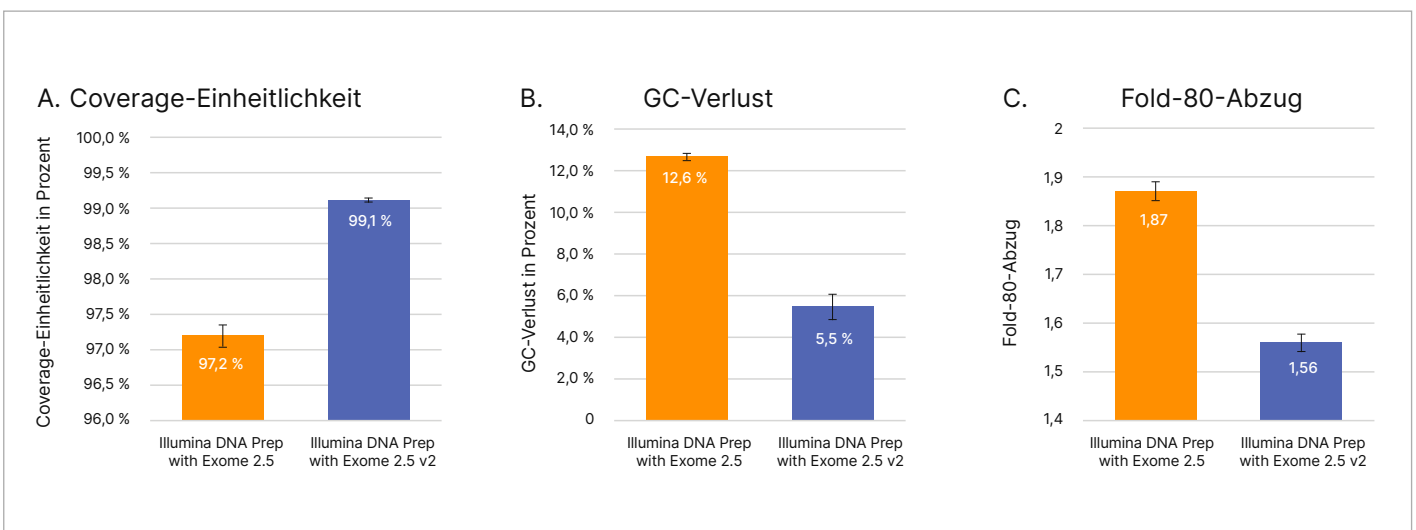
**Abbildung 4: Anreicherungsperformance bei verschiedenen Hybridisierungszeiten**

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 zeigt eine konsistente Anreicherungsperformance bei einer Hybridisierungszeit von sowohl 1,5 Stunden als auch 16 Stunden. (A) konstant hohe Anreicherung eindeutiger Padded-Reads, (B) starke Anreicherung eindeutiger Padded-Basen über Targets hinweg, (C) stabile mittlere Target-Coverage-Tiefe, (D) hohe Prozentsätze eindeutiger Reads nach Filterung mit Alignment auf Zielregionen.



**Abbildung 5: Coverage-Einheitlichkeit bei verschiedenen Hybridisierungszeiten**

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 bietet eine ausgewogene und konsistente Coverage für eine Hybridisierungszeit von 1,5 Stunden und 16 Stunden. (A) Einheitlichkeit der Coverage in den Zielregionen, (B) geringer Prozentsatz an GC-Verlust, (C) geringer Prozentsatz an Targets ohne Coverage, (D) hoher Prozentsatz an Targets mit  $\geq 50$ -facher Coverage-Tiefe, (E) hoher Prozentsatz an Zielbasen mit Coverage bei angegebenen Tiefenschwellenwerten, (F) niedrige Fold-80-Basenabzugswerte.



**Abbildung 6: Verbesserte Coverage-Metriken mit Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2**

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 zeigt (A) eine höhere Coverage-Einheitlichkeit, (B) einen geringeren GC-Verlust und (C) niedrigere Fold-80-Werte, was im Vergleich zur ursprünglichen Version eine verbesserte Performance sowohl bei Standard- als auch bei GC-reichen Targets ergibt.

## Optionaler Anreicherungsinhalt

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 unterstützt zusätzliche Anreicherungsinhalte, die es Forschern ermöglichen, die WES-Coverage basierend auf spezifischen Studienanforderungen zu erweitern oder zu verfeinern. Diese Ergänzungen lassen sich direkt in den Standardworkflow integrieren, ohne dass Änderungen an Bibliotheksvorbereitungs- oder Hybridisierungsschritten erforderlich sind. Durch die Flexibilität, benutzerdefinierte genomische Inhalte einzubeziehen, ist der Workflow für verschiedene Forschungsanwendungen geeignet, darunter die Erkennung von Krankheitsgenen, die Krebsgenomik sowie mechanistische Studien an komplexen Merkmalen.

## Mitochondriale Genomanreicherung

Das Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel kann als Spike-in hinzugefügt werden, um die Coverage des mitochondrialen Genoms innerhalb des Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2-Workflows zu erweitern. Die Einbeziehung dieses Panels erhöht die Repräsentation mitochondrialer Targets, ohne die Coverage des Exom-Standardpanels zu verringern (Abbildung 7). Beide Datentypen können aus einem einzigen Bibliotheksvorbereitungs- und Sequenzierungslauf generiert werden.

## Benutzerdefinierter Spike-in-Inhalt

Forscher können die WES-Coverage mithilfe des Illumina Custom Enrichment Panel v2 erweitern, mit dem sich benutzerdefinierte Genomregionen in die Hybrid-Capture-Reaktion integrieren lassen. Dies ist wertvoll für Studien, die neu auftretende Krankheitsgene, Kandidatenregionen aus Forschungsprojekten, institutionsspezifische Targets oder andere Loci erfordern, die nicht in Exom-Standarddesigns enthalten sind. Das benutzerdefinierte Panel wird als Spike-in zum vorhandenen Hybridisierungsschritt hinzugefügt und ändert den Kernworkflow nicht.

Der Spike-in-Inhalt erhöht die Coverage in ausgewählten Regionen und sorgt für eine gleichbleibende Performance im gesamten Exom-Basispanel (Tabelle 4). Dies bietet eine effiziente Möglichkeit, zusätzliche Targets in einen WES-Workflow zu integrieren, ohne dass dafür ein separater Assay erforderlich ist, was flexible Studiendesigns unterstützt und gleichzeitig die Coverage-Performance des primären Panels aufrechterhält.

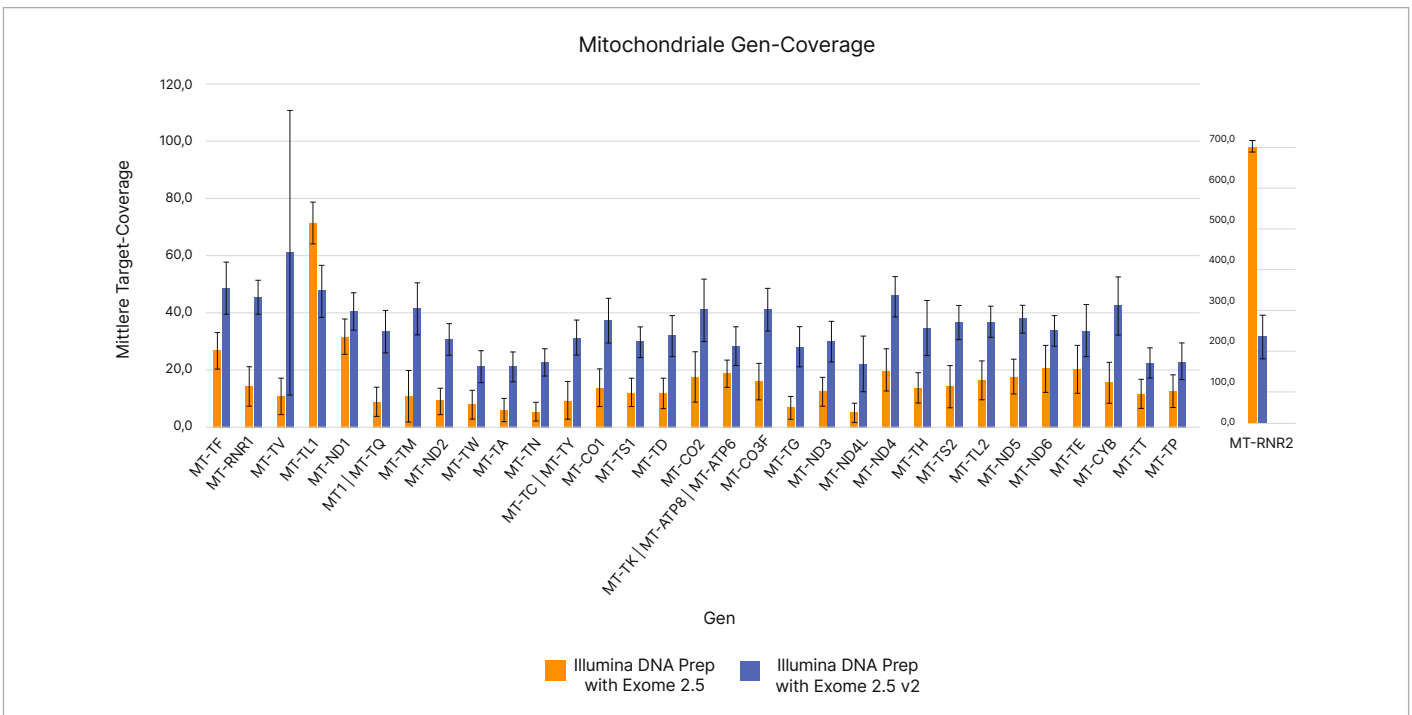


Abbildung 7: Coverage auf Genebene mit Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 bietet eine konsistente Coverage über mitochondriale Gene hinweg und zeigt eine stabile Target-Repräsentation im gesamten aktualisierten Exom-Panel.

Tabelle 4: Das Illumina Custom Enrichment Panel v2-Spike-in-Panel erhöht die Target-Coverage<sup>a</sup>

Parameter	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 mit anwendungsspezifischem Spike-in-Panel
Mittlere Target-Coverage	66-fach	154-fach
Target-Coverage bei 30-fach in Prozent	86,90 %	98,60 %
Target-Coverage bei 50-fach in Prozent	71,10 %	94,40 %

a. Das Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2-Protokoll wurde mit und ohne anwendungsspezifischem Spike-in-Panel durchgeführt, das auf Regionen abzielt, die vom Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel abgedeckt werden. Dann wurde die Coverage der Regionen analysiert, auf die das Spike-in-Panel abzielt. Die angereicherten Bibliotheken wurden auf einem NovaSeq 6000 System mit einer S4-Fließzelle (50 Mio. Paired-End-Reads, 25 Mio. Cluster) sequenziert. Die Anreicherungsanalyse wurde mit der DRAGEN Enrichment App durchgeführt.

## Zusammenfassung

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 ermöglicht einen optimierten, flexiblen WES-Workflow mit starker Performance im Humanexom. Das Paneldesign bietet eine aktuelle Coverage biologisch relevanter Gene mit einem kompakten Volumen, das die Sequenzierungskapazität optimiert. Effiziente Target-Anreicherung, konsistente Anreicherungsmetriken und eine einheitliche Coverage bei sowohl schneller als auch erweiterter Hybridisierung sorgen für eine zuverlässige Repräsentation von Ziel-Exons, einschließlich GC-reicher und herkömmlicherweise schwieriger Regionen. Diese Performance spiegelt sich in niedrigen Fold-80-Basenabzugswerten und minimalen Verlustwerten wider. Optionale mitochondriale Anreicherung und Unterstützung für benutzerdefinierte Spike-ins ermöglichen Laboren, die Coverage innerhalb desselben Workflows zu verfeinern oder zu erweitern. Zusammen machen diese Funktionen Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 zu einer skalierbaren und zuverlässigen Lösung für WES-Studien zu Erbkrankheiten, Krebs und anderen genom-basierten Forschungsfeldern.

## Weitere Informationen →

[Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2](#)

[Automatisierung der Bibliotheksvorbereitung](#)

[DRAGEN-Sekundäranalyse](#)

[Emedgene-Tertiäranalyse](#)

[DesignStudio-Assaydesigntool](#)

## Bestellinformationen

Produkt	Katalog-Nr.
Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2, (S) Tagmentation Set B (96 samples, 12-plex) <sup>a</sup>	20155541
Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2, (S) Tagmentation Set D (96 samples, 12-plex) <sup>a</sup>	20155543
Flex Lysis Reagent Kit (96 reactions) <sup>b</sup>	20018706
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples) <sup>c</sup>	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples) <sup>c</sup>	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples) <sup>c</sup>	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples) <sup>c</sup>	20091650
Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel (96 samples, 12-plex) <sup>d</sup>	20093180
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (32 µl, 120 bp) <sup>e</sup>	20073953
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (384 µl, 120 bp) <sup>e</sup>	20073952
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (1536 µl, 120 bp) <sup>e</sup>	20111339

a. Die Kits enthalten die Illumina DNA Prep with Enrichment v2-Reagenzien für Bibliotheksvorbereitung und Hybridisierung, Illumina Purification Beads für die Reinigung/Größenauswahl, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel-Anreicherungs sonden und eine Index-Adapterplatte.  
b. Kit für die direkte Zugabe von Blut erforderlich.  
c. Auf Wunsch kann ein anderer Indexsatz gewählt werden.  
d. Das Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel enthält 32 µl Oligo-Panel, d. h. ausreichend Material für 8 Hybridisierungsreaktionen mit je 4 µl.  
e. Anwendungsspezifische Anreicherungspanels für humane Proben können mit dem Illumina DesignStudio-Tool erstellt werden. Designunterstützung für nicht humane Inhalte bietet das Illumina Concierge-Designteam. Wenden Sie sich an den Vertrieb von Illumina, um weitere Informationen zu Concierge-Designservices zu erhalten.

## Quellen

1. Clark MM, Stark Z, Farnaes L, et al. [Meta-analysis of the diagnostic and clinical utility of genome and exome sequencing and chromosomal microarray in children with suspected genetic diseases](#). *NPJ Genom Med*. 2018;3:16. doi:10.1038/s41525-018-0053-8
2. Heydt C, Rehker J, Pappesch R, et al. [Analysis of tumor mutational burden: correlation of five large gene panels with whole exome sequencing](#). *Sci Rep*. 2020;10(1):11387. doi:10.1038/s41598-020-68394-4
3. Kopetz S, Mills Shaw KR, Lee JJ, et al. [Use of a targeted exome next-generation sequencing panel offers therapeutic opportunity and clinical benefit in a subset of patients with advanced cancers](#). *JCO Precis Oncol*. 2019;3:PO.18.00213. doi:10.1200/PO.18.00213
4. Mehio R, Ruehle M, Catreux S, et al. 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](#). Veröffentlicht am 2. Juni 2021. Aufgerufen am 19. November 2025.
5. Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Data Sheet. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-for-enrichment-770-2020-010/illumina-dna-prep-enrichment-data-sheet-770-2020-010.pdf](#). Veröffentlicht am 29. Oktober 2020. Aufgerufen am 19. November 2025.
6. NIH National Library of Medicine. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. NCBI-Website. [ncbi.nlm.nih.gov/refseq](#). Aktualisiert am 18. Juli 2023. Aufgerufen am 19. November 2025.
7. CCDS - Consensus CDS (CCDS) Database. NCBI-Website. [ncbi.nlm.nih.gov/projects/CCDS/CcidsBrowse.cgi](#). Aktualisiert am 9. November 2022. Aufgerufen am 19. November 2025.
8. NIH National Library of Medicine. ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. NCBI-Website. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg](#). Aktualisiert am 27. Juni 2023. Aufgerufen am 19. November 2025.
9. Catalog of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC). COSMIC-Website. [cancer.sanger.ac.uk/cosmic/download](#). Veröffentlicht am 23. Mai 2023. Aufgerufen am 19. November 2025.
10. Cancer Gene Census. COSMIC-Website. [cosmickb.org/about](#). Veröffentlicht 2025. Aufgerufen am 19. November 2025.
11. Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. OMIM-Website. [omim.org](#). Aktualisiert am 26. Juli 2023. Aufgerufen am 19. November 2025.
12. NIH National Library of Medicine. ClinVar Database. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](#). Aktualisiert am 24. Juli 2023. Aufgerufen am 19. November 2025.
13. GATK Team. [CollectHsMetrics \(Picard\)](#). Veröffentlicht am 7. Januar 2020. Aufgerufen am 19. November 2025.



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

© 2026 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-03952 DEU v2.0