

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

향상된 엑솜 커버리지로
강화되는 WES 성능



온비드 태그멘테이션을 이용한
효율적인 엑솜 인리치먼트 지원



최적화된 패널 디자인을 적용하여
변이가 많은 영역과 분석이 어려운
유전체 영역 연구



선택적으로 미토콘드리아 패널과
맞춤화된 spike-in 콘텐츠를
사용하여 커버리지 확대 가능

소개

전장 엑솜 시퀀싱(Whole-exome sequencing, WES)은 유전 질환과 암의 유전적 기초를 이해하는 데 중요한 도구입니다.¹⁻³ 랩이 늘어나는 연구 요구를 충족하기 위해서는 일관적인 인리치먼트 성능을 제공하고, GC 함량이 높은 영역(GC-rich region)과 가변 영역(variable region)을 잘 보여주며, 시퀀싱 부담은 가중하지 않으면서 연구 규모를 확장할 수 있는 효율적인 워크플로우를 지원하는 WES 솔루션이 필요합니다.

기존의 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment assay는 하이브리드 캡처 인리치먼트(hybrid-capture enrichment)와 자동화 친화적인 프로세스를 사용하는 간소화된 WES 워크플로우를 제공했습니다. Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 더 적은 시퀀싱 용량으로도 향상된 성능을 보여주는 업데이트된 chemistry를 채택했습니다. V2 assay는 보다 향상된 온타겟(on-target) 인리치먼트 결과를 제공하고 오프타겟 리드(off-target read)는 최소화하는 한편,

낮은 GC 커버리지를 높이고 표적 엑손(exon)에 대한 커버리지 일관성(coverage uniformity)을 향상합니다. 또한 랩에서는 선택적으로 미토콘드리아 인리치먼트 및 맞춤형 spike-in 콘텐츠를 사용하여, 기존과 동일한 워크플로우를 통해 표적 커버리지를 개선하거나 확대할 수 있습니다.

이 라이브러리 프렙 및 인리치먼트 솔루션은 샘플 준비 단계부터 결과 보고 단계까지 전 과정을 아우르는 엔드투엔드 워크플로우의 한 구성 요소입니다(그림 1). V2 assay는 기존 assay와 동일한 태그멘테이션(tagmentation) 기반의 라이브러리 준비 및 하이브리드 캡처 인리치먼트 단계를 적용함으로써, 자동화 친화적이면서 재현성 있는 워크플로우를 제공합니다(그림 2).

이렇듯 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 향상된 인리치먼트 성능과 GC 영역 커버리지 개선, 그리고 유연한 콘텐츠 옵션을 통해 복잡성을 더하지 않으면서도 연구의 규모를 확대할 수 있도록 해 줍니다.

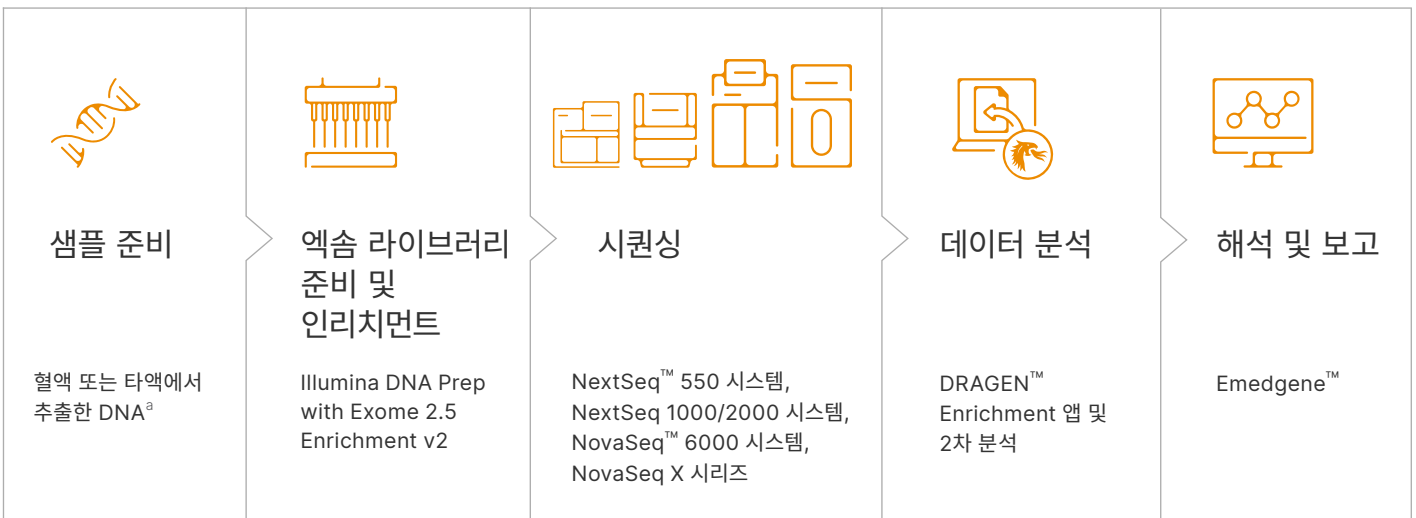


그림 1: 엔드투엔드 WES 워크플로우

샘플 준비부터 데이터 분석 및 해석까지, WES를 지원하는 종합적인 워크플로우의 한 구성 요소인 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2. 먼저 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2를 사용하여 추출한 유전체 DNA(genomic DNA, gDNA)로 라이브러리 준비 및 인리치먼트 단계를 진행함. 이때, **자동화 친화적인 워크플로우**를 통해 수작업 시간을 단축할 수 있음. 그다음 인리치먼트를 거친 라이브러리를 시퀀싱한 후 DRAGEN Enrichment 앱으로 인리치먼트 분석을 실행함. 변이 검출에는 DRAGEN Secondary Analysis⁴를 사용하고, 데이터 해석에는 Emedgene과 같은 도구를 사용할 수 있음

a. DNA는 Flex Lysis Reagent Kit로 추출

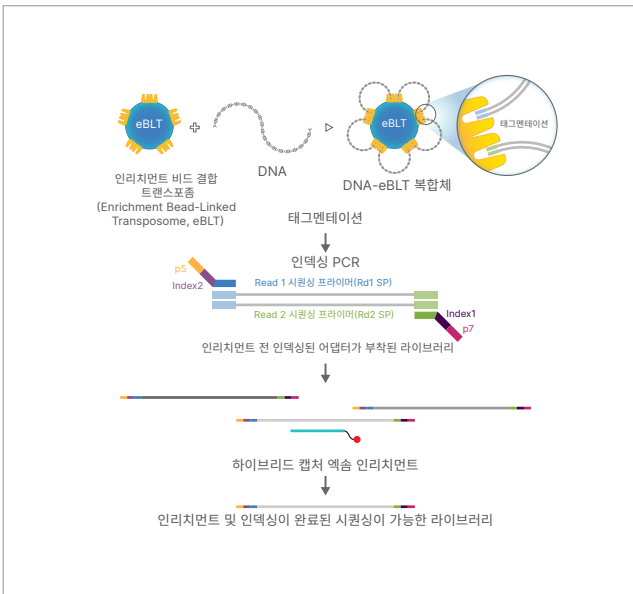


그림 2: 간소화된 태그멘테이션 기반 라이브러리 준비 및 엑솜 인리치먼트 절차
 온비드 태그멘테이션(On-bead tagmentation) chemistry는 다양한 DNA 샘플 사용량에 대해 높은 허용 오차로 균등한 절편화(fragmentation)와 어댑터 태깅(adapter tagging)을 가능케 함.⁵ 하이브리드 캡처 인리치먼트가 완료되면 준비된 라이브러리의 시퀀싱을 시작할 수 있으며, 통합된 정규화(normalization) 방법을 통해 인리치먼트를 거친 모든 라이브러리에 대한 균일한 시퀀싱 데이터 생성을 지원함

질병 관련 변이에 대한 포괄적이면서도 집중적인 커버리지

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 시퀀싱 용량을 인간 질병 연구와 가장 관련이 있는 영역에 집중함으로써 분석 범위와 효율성의 균형을 맞춰 주는 최신 엑솜 패널을 사용합니다. 완전한 키트에는 RefSeq, CCDS, ACMG, COSMIC, OMIM* (표 1) 등 현재 널리 사용되고 있는 공공 리소스로부터 수집한 코딩 시퀀스(coding sequence, CDS)에 대해 큐레이션(curation)을 거친 커버리지를 제공하는 Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel이 포함됩니다.⁶⁻¹¹ 이러한 표적화 전략은 질병 관련 유전자에 대한 최신 지식을 반영하는 동시에 시퀀싱 효율성을 유지할 수 있는 집중된 풋프린트를 계속해서 제공합니다.

* ACMG = American College of Medical Genetics and Genomics(미국의학유전학회), CCDS = Consensus Coding Sequence, COSMIC = Catalogue of Somatic Mutations in Cancer, OMIM = Online Mendelian Inheritance in Man

이 패널은 포괄적인 유전자 레벨 커버리지와 더불어, ClinVar, ACMG와 같은 데이터베이스에 병원성(pathogenic) 변이와 유사 병원성(likely pathogenic) 변이가 빈번하게 보고되고 있는 엑손 영역을 표적으로 합니다(표 2). 이는 엑솜 전반에 걸쳐 특징이 명확히 확인된 변이 부위에 대한 일관된 커버리지를 요구하는 연구에 특히 유용합니다.

또한 이 패널 디자인은 GC 함량이 높은 분절(segment), 커버하기 어려운 엑손 등 분석이 어려운 영역에서 강력한 성능을 보입니다. 향상된 프로브(probe) 배치 및 표적 선정 기술은 커버리지 일관성을 유지하고 드롭아웃(dropout)을 최소화해 주어, 광범위한 유전체 맥락에 걸쳐 신뢰할 수 있는 변이 검출을 가능하게 해 줍니다.

표 1: 주요 데이터베이스에 포함된 코딩 영역에 대한 Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel의 커버리지^a

엑솜 패널	Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel	Illumina Exome Panel
크기	37.5 Mb	42.21 Mb
RefSeq CDS ⁶	99.1%	98.2%
CCDS CDS ⁷	99.9%	99.5%
ACMG 73 Genes CDS ⁸	99.9%	99.3%
COSMIC Cancer Gene Census CDS ^{9,10}	99.9%	99.3%
OMIM ¹¹	99.1%	97.7%

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

표 2: 질병 관련 유전자 변이 데이터베이스에 포함된 병원성 변이 및 유사 병원성 변이 부위에 대한 커버리지^a

ClinVar 병원성/유사 병원성 변이 CDS ^{b,12}	98.6%
ACMG 73 병원성/유사 병원성 변이 CDS ^{c,8}	99.9%

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음
 b. ClinVar 공공 아카이브는 인간 변이와 표현형(phenotype)의 관계를 입증 자료와 함께 보고함. 병원성/유사 병원성 변이의 보고는 ClinVar 분류 가이드라인에 따름
 c. ACMG 병원성/유사 병원성 변이 목록은 ACMG 유전자의 큐레이션을 거친 CDS와 ClinVar 병원성/유사 병원성 변이를 중첩한 변이를 포함함

이 패널은 엑솜에서 가장 많은 정보를 담고 있는 부분에 커버리지를 집중하고 연구 가치나 분석 효율이 낮은 영역에 대한 커버리지를 제한함으로써, 가장 중요한 영역에서의 뎁스(depth)를 유지하면서 시퀀싱 용량을 효율적으로 활용할 수 있도록 합니다. 이러한 표적화된 풋프린트는 Illumina의 다양한 시퀀싱 플랫폼에 걸쳐 유연한 배치(batch) 처리를 지원하여, 랩이 프로젝트 규모 및 실험 요구 사항에 따라 처리량과 샘플당 비용을 최적화할 수 있도록 해 줍니다(표 3).

큐레이션을 거친 표적에 대한 광범위한 커버리지

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 신속한 하이브리드화 조건과 연장된 하이브리드화 조건을 적용했을 때 모두 큐레이션을 거친 임상 리소스와 연구 리소스에 대한 광범위한 커버리지를 제공합니다(그림 3). 이러한 커버리지 수준은 인간 질병 연구에서 널리 사용되는 유전자와 영역이 일반적으로 커버되도록 하여, 주요 엑손 콘텐츠에서 갭이 발생할 가능성을 줄여 줍니다.

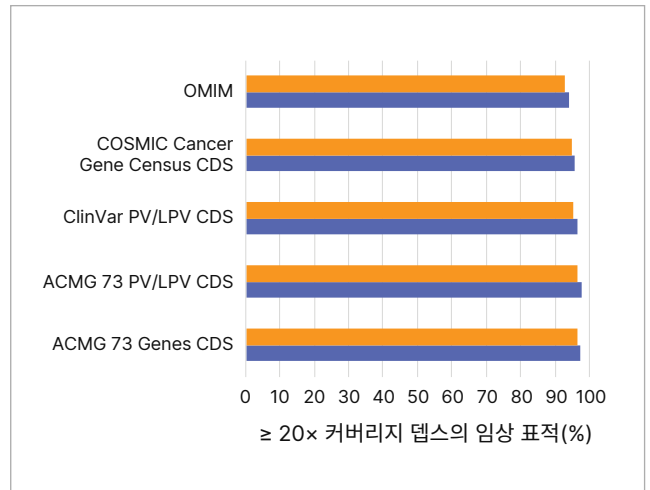


그림 3: 두 가지 하이브리드화 시간 조건 적용 시 확인된 질병 관련 표적에 대한 일관된 커버리지^a

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 1.5시간(주황색)과 16시간(파란색)의 두 가지 하이브리드화 조건 적용 시 $\geq 20\times$ 뎁스의 표적에 대해 높은 평균 비율의 커버리지를 보임. 상기 그래프는 ACMG, ClinVar, OMIM, COSMIC 등 주요 공공 데이터베이스에 포함된 유전자 및 변이에 대한 결과를 나타냄⁸⁻¹³

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

ACMG = American College of Medical Genetics and Genomics(미국의학유전학회), CDS = Coding Sequence, COSMIC = Catalogue of Somatic Mutations in Cancer, OMIM = Online Mendelian Inheritance in Man, PV/LPV = Pathogenic Variant/Likely Pathogenic Variant(병원성 변이/유사 병원성 변이)

표 3: 시퀀싱 시스템 및 플로우 셀별 WES 샘플 처리량^a

희망 평균 표적 커버리지 뎁스	처리 가능한 샘플 수										
	NextSeq 550 시스템 ^b		NextSeq 2000 시스템		NovaSeq 6000 시스템				NovaSeq X 시스템		
	Mid-output	High-output	P2 ^c	P3	SP	S1	S2	S4	1.5B	10B	25B
50x	6	19	19	57	25	50	128	310 ^d	62	380	944
100x	3	9	9	28	12	25	64	155	31	190	497
200x	1	4	4	14	6	12	32	77	15	95	248

a. 일반적인 내부 실험을 근거로 2×100 bp의 리드 길이(read length)를 적용해 계산한 예상치. 처리 가능한 샘플 수는 워크플로우의 처리, 사용 샘플 또는 라이브러리 품질, 각 플랫폼과 플로우 셀의 실제 시퀀싱 아웃풋에 따라 상이할 수 있음. 실제 데이터는 각각 NovaSeq 6000 시스템과 S4 플로우 셀, 그리고 NovaSeq X 시스템과 10B 플로우 셀을 사용해 획득하였으며, 이를 토대로 다른 기기 및 플로우 셀별 라이브러리 예상 개수를 추정함

b. NextSeq 550 Reagent Kit는 2×150 bp의 리드 길이를 지원함

c. 샘플 처리량이 동일한 P2 플로우 셀은 NextSeq 1000 시스템에서도 사용이 가능함

d. 이 정도로 대량의 라이브러리를 풀링(pooling)하기 위해서는 추가적인 인덱스가 필요함

인리치먼트 성능

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 1.5시간 및 16시간의 두 가지 하이브리드화 시간 조건하에서 모두 강력한 인리치먼트 성능을 보입니다(그림 4). 개선된 프로브 디자인은 효율적인 하이브리드 캡처를 뒷받침하는데, 이는 표적 영역에 정렬되는 높은 비율의 패딩된 고유한 리드(padded unique read)와 패딩된 고유한 염기(padded unique base)를 통해 확인할 수 있습니다.

평균 표적 커버리지는 두 가지 하이브리드화 시간 조건이 서로 비슷하게 안정적인 것으로 나타나, 표적 엑손의 커버리지가 신뢰할 수 있음을 보여 줍니다. 표적 영역에 정렬된 고유한 리드의 필터 통과 백분율(percentage of passing filter unique reads)도 높은 수준으로 유지되어, 생물학적으로 관련 있는 유전좌위(locus)에서 신뢰할 수 있는 변이 검출 성능을 발휘함을 알 수 있습니다.

커버리지 균일성 및 표적 커버리지

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 또한 1.5시간 및 16시간의 두 가지 하이브리드화 시간 조건하에서 모두 표적 엑손에 대한 균일하고 신뢰할 수 있는 커버리지를 보입니다(그림 5). 이 패널 디자인은 표적 영역에 걸쳐 일관적인 리드 분포를 지원하여, 폴드 80 염기 페널티(fold-80 base penalty) 값이 낮습니다. 하이브리드 캡처 방법만으로는 원래 인리치먼트가 어려웠던 GC 함량이 높은 분절에서의 커버리지가 개선되었고, GC 드롭아웃이 감소하였으며, 다양한 유전체 맥락에서 제로 커버리지 표적(zero-coverage target)의 백분율이 낮아졌습니다.

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment보다 커버리지 균일성은 높고, GC 드롭아웃은 낮으며, 폴드 80 염기 페널티 값은 감소한 것으로 나타났습니다(그림 6). 이러한 매트릭스는 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2가 다양한 시퀀스 구성을 가진 엑손에 걸쳐 보다 균형 잡힌 성능과 신뢰할 수 있는 변이 검출력을 제공하는 것을 의미합니다.

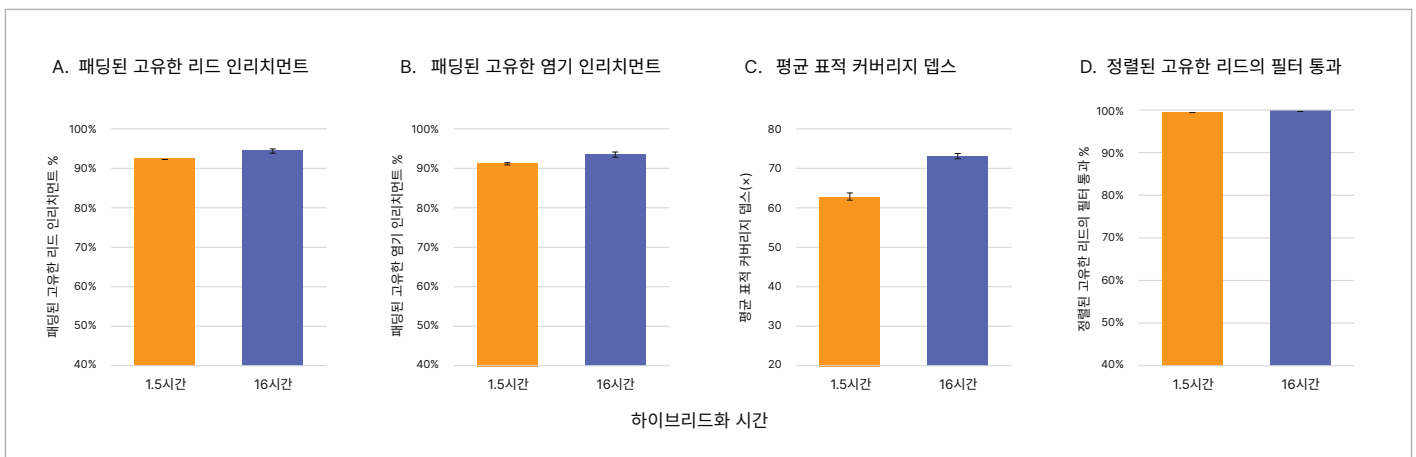


그림 4: 하이브리드화 시간 조건별 인리치먼트 성능^a

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 1.5시간 및 16시간의 두 가지 하이브리드화 시간 조건하에서 일관된 인리치먼트 성능을 보임. (A) 패딩된 고유한 리드 인리치먼트 비율이 일관적으로 높고, (B) 표적에 걸쳐 패딩된 고유한 염기 인리치먼트 성능이 우수하며, (C) 평균 표적 커버리지 데프스가 안정적이고, (D) 표적 영역에 정렬된 고유한 리드의 필터 통과 백분율이 높은 것을 확인할 수 있음

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

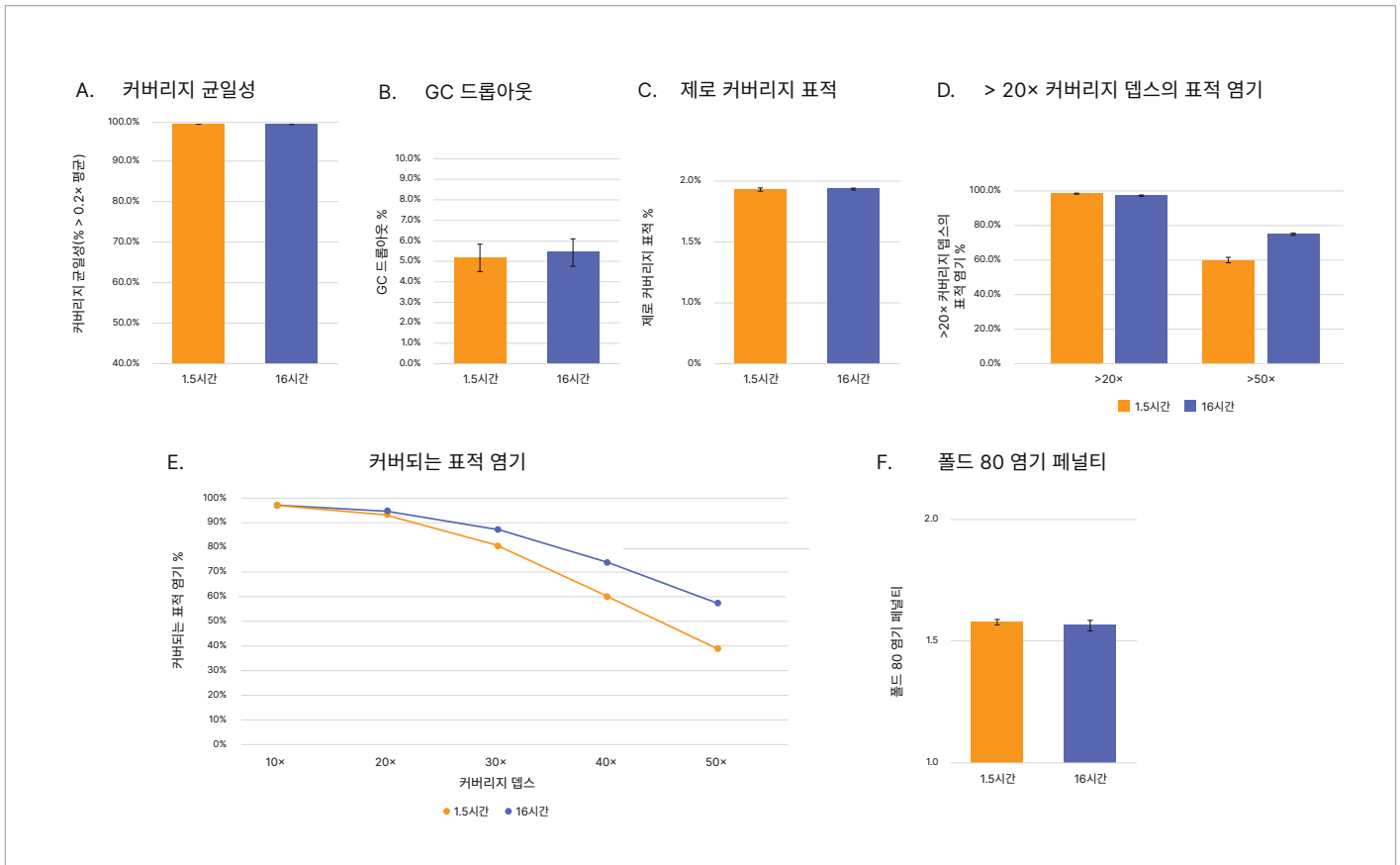


그림 5: 하이브리드화 시간 조건별 커버리지 균일성^a

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 1.5시간 및 16시간의 두 가지 하이브리드화 시간 조건하에서 모두 균형 잡히고 일관된 커버리지를 제공함. (A) 표적 영역에 걸쳐 커버리지가 균일하고, (B) GC 드롭아웃 %가 낮으며, (C) 제로 커버리지 표적 %가 낮고, (D) $\geq 50\times$ 커버리지 맵스의 표적 %가 높으며, (E) 명시된 커버리지 맵스 임계값의 표적 염기 %가 높고, (F) 폴드 80 염기 페널티 값이 낮은 것을 확인할 수 있음

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

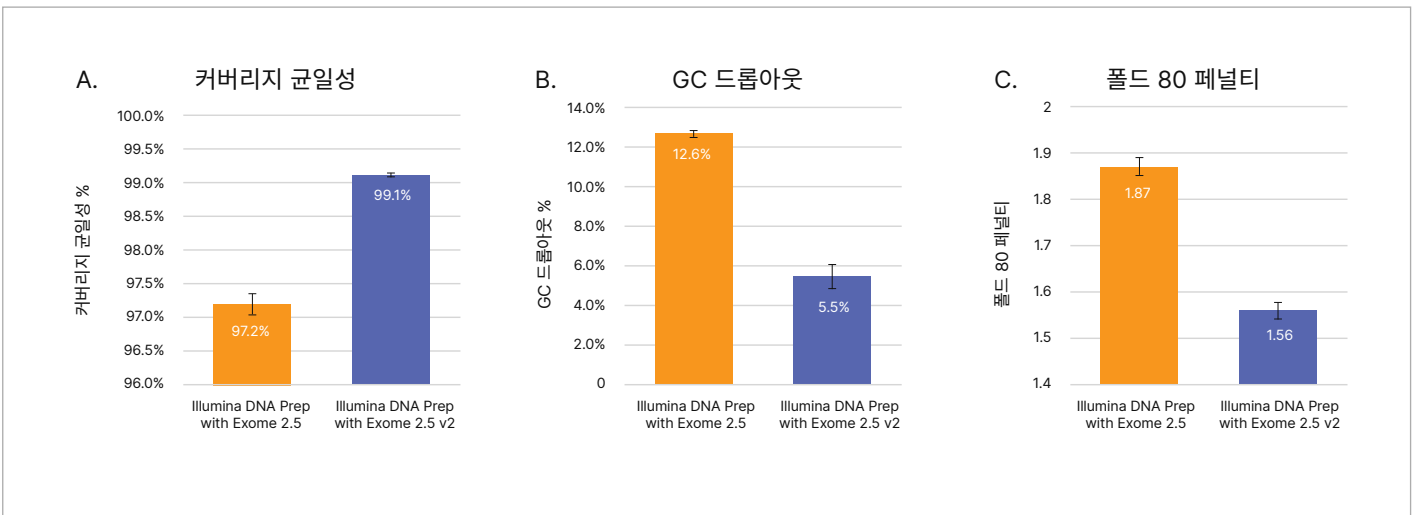


그림 6: Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2의 향상된 커버리지 메트릭스^a

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment보다 (A) 커버리지 균일성이 높고, (B) GC 드롭아웃이 감소되었으며, (C) 폴드 80 염기 페널티 값이 낮아, 일반적인 표적과 GC 함량이 높은 표적 모두에서 성능이 향상된 것을 확인할 수 있음

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

인리치먼트 콘텐츠(선택 사항)

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 연구자가 연구 요구 사항에 따라 WES 커버리지를 확대하거나 개선할 수 있도록 추가적인 인리치먼트 콘텐츠를 지원합니다. 이러한 추가 콘텐츠는 라이브러리 준비 단계나 하이브리드화 단계를 변경할 필요 없이 바로 표준 워크플로우에 통합됩니다. 이 워크플로우는 맞춤형 유전체 콘텐츠를 추가할 수 있는 유연성을 갖추고 있어, 질병 유전자의 발견, 암 유전체의 연구, 복합 형질의 기전 연구 등 다양한 연구 애플리케이션에 적합합니다.

미토콘드리아 유전체 인리치먼트

Spike-in으로 Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel을 추가하면, Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 워크플로우 내에서 미토콘드리아 유전체까지 커버리지를 확대할 수 있습니다. 이 패널은 통합 시 표준 엑솜 패널의 커버리지 감소 없이 미토콘드리아 표적의 커버리지를 향상해 줍니다(그림 7). 두 종류의 데이터 모두 한 번의 라이브러리 준비 및 시퀀싱 런(run)을 통해 생성할 수 있습니다.

맞춤화된 spike-in 콘텐츠

연구자는 Illumina Custom Enrichment Panel v2를 사용하여 WES 커버리지를 확대함으로써, 직접 정의한 유전체 영역을 하이브리드 캡처 반응(reaction)에 포함시킬 수 있습니다. 이는 특히 새롭게 떠오르는 질병 유전자, 다양한 프로젝트를 통해 발견된 후보(candidate) 영역, 기관별 표적, 또는 일반적인 엑솜 디자인에는 포함되어 있지 않은 기타 유전좌위를 필요로 하는 연구에 유용합니다. 이 커스텀 패널은 기존의 하이브리드화 단계에 spike-in으로 추가되며 핵심 워크플로우는 전혀 바뀌지 않습니다.

해당 spike-in 콘텐츠는 선택한 영역에 대한 커버리지를 확대하면서도 기본 엑솜 패널에 걸쳐 성능을 유지해 줍니다(표 4). 이로써 별도의 assay 없이도 추가적인 표적을 WES 워크플로우에 효율적으로 포함할 수 있어, 유연한 연구 설계가 가능하며 기본 패널의 커버리지 성능이 유지됩니다.

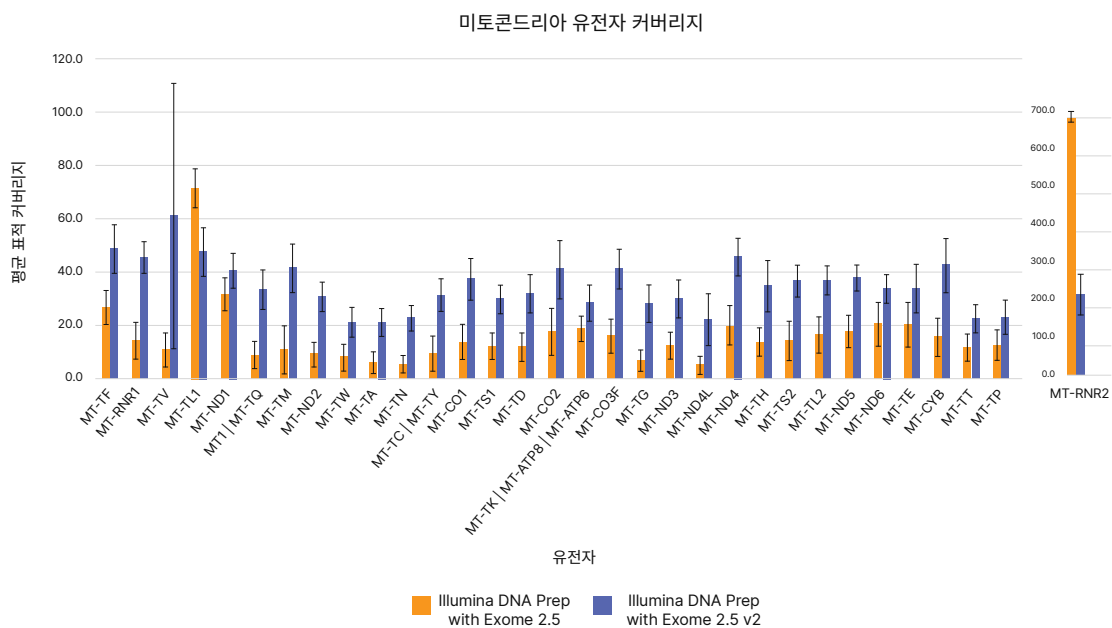


그림 7: Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2의 유전자 레벨 커버리지

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 미토콘드리아 유전자에 걸쳐 일관된 커버리지를 제공하여, 업데이트된 엑솜 패널에 걸친 안정적인 표적 커버리지를 확인할 수 있음

표 4: Illumina Custom Enrichment Panel v2 spike-in 패널 사용 시 향상되는 표적 커버리지^{a,b}

파라미터	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 + 커스텀 spike-in 패널
평균 표적 커버리지	66x	154x
30x 커버리지 덤스의 표적 %	86.90%	98.60%
50x 커버리지 덤스의 표적 %	71.10%	94.40%

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음
 b. Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 프로토콜은 Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel이 커버하는 영역을 표적화하는 커스텀 spike-in 패널을 사용하는 조건과 사용하지 않는 조건에서 모두 진행했으며, 이후 spike-in 패널이 표적화하는 영역에 대한 커버리지를 분석함. 인리치먼트를 거친 라이브러리는 NovaSeq 6000 시스템과 S4 플로우 셀(50M 개의 페어드 엔드 리드, 25M 개의 클러스터)을 사용해 시퀀싱되었으며, 인리치먼트 분석에는 DRAGEN Enrichment 앱이 사용됨

요약

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 간소하고 유연한 WES 워크플로우를 지원하며 인간 엑솜에 대한 강력한 성능을 보입니다. 이 패널 디자인은 시퀀싱 역량을 최적화하는 집중된 풋프린트 내에서 생물학적으로 관련 있는 유전자에 대한 최신 커버리지를 제공합니다. 신속한 하이브리드화 조건과 연장된 하이브리드화 조건 모두에서 효율적인 표적 인리치먼트와 일관된 인리치먼트 매트릭스, 그리고 균일한 커버리지가 유지되어, GC 함량이 높은 영역을 포함한 기존에 분석이 어려웠던 영역의 표적 엑손까지 신뢰성 있게 커버할 수 있게 해 줍니다. 이 우수한 성능은 낮은 폴드 80 염기 페널티 값과 매우 적은 드롭아웃을 통해 확인할 수 있습니다. 랩에서는 선택적으로 미토콘드리아 인리치먼트나 맞춤형 spike-in 콘텐츠를 추가하여 동일한 워크플로우 내에서 커버리지를 확대하거나 개선할 수 있습니다. 이러한 장점을 모두 갖춘 Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2는 유전 질환, 암, 기타 유전체 기반 연구 시 WES에 적합한 확장 가능하고 신뢰할 수 있는 솔루션입니다.

상세 정보

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

[라이브러리 준비 자동화](#)

[DRAGEN Secondary Analysis](#)

[Emedgene 3차 분석](#)

[DesignStudio Assay Design Tool](#)

제품 목록

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

a. Illumina DNA Prep with Enrichment v2 라이브러리 프렘 및 하이브리드화 시약, 클린업(cleanup)/크기 선별(size selection)에 사용되는 Illumina Purification Beads, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel 인리치먼트 프로브, 인덱스 어댑터 플레이트(index adapter plate)가 포함된 키트
 b. 혈액을 바로 투입할 경우 필요한 키트
 c. 원하는 경우 다른 인덱스 세트 선택 가능
 d. Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel은 4 µl 사용 시 8회 하이브리드화 반응이 가능한 32 µl의 oligo panel 포함
 e. Illumina DesignStudio Assay Design Tool을 통해 인간 샘플을 위한 Custom Enrichment Panel의 디자인 가능. Illumina Concierge Design Team을 통해 비인간(nonhuman) 콘텐츠 디자인 가능. Concierge Design Service에 대한 자세한 정보는 Illumina 영업 담당자에게 문의

참고 문헌

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](#). Published June 2, 2021. Accessed November 19, 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](#). Published October 29, 2020. Accessed November 19, 2025.
6. NIH National Library of Medicine. RefSeq: NCBI Reference Sequence Database. NCBI website. [ncbi.nlm.nih.gov/refseq](#). Updated July 18, 2023. Accessed November 19, 2025.
7. CCDS - Consensus CDS (CCDS) Database. NCBI website. [ncbi.nlm.nih.gov/projects/CCDS/CcidsBrowse.cgi](#). Updated November 9, 2022. Accessed November 19, 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](#). Updated June 27, 2023. Accessed November 19, 2025.
9. Catalog of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC). COSMIC website. [cancer.sanger.ac.uk/cosmic/download](#). Published May 23, 2023. Accessed November 19, 2025.
10. Cancer Gene Census. COSMIC website. [cosmickb.org/about](#). Published 2025. Accessed November 19, 2025.
11. Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. OMIM website. [omim.org](#). Updated July 26, 2023. Accessed November 19, 2025.
12. NIH National Library of Medicine. ClinVar Database. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](#). Updated July 24, 2023. Accessed November 19, 2025.
13. GATK Team. [CollectHsMetrics \(Picard\)](#). Published January 7, 2020. Accessed November 19, 2025.



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

© 2026 Illumina, Inc. All rights reserved.
모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.
특정 상표 정보는 [www.illumina.com/company/legal.html](#)을 참조하십시오.
M-KR-00346 KOR