

Structural Multiplex

コピー数多型(CNV)、転移や広範囲でのIns/Del、GC含有率など特徴的なターゲットをデザイン、バリデートしたマルチプレックスサンプルです。RET、ROS1融合変異、MYC-N、MET増幅、BRCA2変異を含みます。

Variant Type	Chromosome Number	Gene	Variant	Expected Allele Freq.
HD753 / HD786 Verified Mutations				
SNV High GC	chr.19	GNA11	Q209L	5.6
SNV High GC	chr.14	AKT1	E17K	5.0
SNV Low GC	chr.3	PIK3CA	E545K	5.6
Long Insertion	chr.7	EGFR	V769_D770ins ASV	5.6
Long Deletion	chr.7	EGFR	△E746-A750	5.3
Fusion	chr.4:chr.6	ROS1	SLC34A2/ROS1 fusion	5.6
Fusion	chr.10	RET	CCDC6/RET fusion	5.0
CNV	chr.7	MET	amplification	4.5 copies
CNV	chr.2	MYC-N	amplification	9.5 copies
CNV	chr.8	MYC-C	amplification	9.8 copies

Variant Type	Chromosome Number	Gene	Variant	Expected Allele Freq.
HD753 / HD786 Presence confirmed in parental cell line				
SNV Low GC	chr.12	KRAS	G13D	5.6
SNV High GC	chr.9	NOTCH1	P668S	5.0
Short Deletion	chr.7	MET	V237fs	2.5
Short Deletion	chr.13	FLT3	S985fs	5.6
Short Deletion	chr.13	BRCA2	A1689fs	5.6
Short Deletion	chr.4	FBXW7	G667fs	5.6
SNV	chr.7	EGFR	G719S	5.3
SNV	chr.7	BRAF	V600E	18.2
SNV	chr.3	PIK3CA	H1047R	16.7

製品名	Format	製品番号	希望小売価格
Structural Multiplex	DNA量1,000ng (50ng/μL)	HD753	¥88,000

cfDNA Reference Standard Set

約160bpに断片化したcfDNA(セルフリーDNA)標準サンプルです。血しょう検体からの体細胞変異検出における精度管理や質保証、NGSやqPCR、dPCRなど情報量の多いプラットフォームにおけるcfDNA解析にご活用ください。

cfDNA標準サンプルセット Multiplex IIは8種のSNVs/SNPs変異についてアレル比5%、1%、0.1%と100% Wildtypeの4vialがセットになっています。この変異セットを合成プラズマに混合したSynthetic plasma cfDNA標準サンプルセットもございます。Structural Multiplex cfDNA標準サンプルは、コピー数多型(CNV)、転移や広範囲でのIns/Del、GC含有率など特徴的なターゲットを含んだcfDNA標準サンプルです。

Chromosome	Gene	Variant	Allele Freq.
HD780 / HD816			
7p12	EGFR	L858R	5%, 1%, 0.1%, WT
7p12	EGFR	△E746-A750	5%, 1%, 0.1%, WT
7p12	EGFR	T790M	5%, 1%, 0.1%, WT
7p12	EGFR	V769-D770insASV	5%, 1%, 0.1%, WT
12p12.1	KRAS	G12D	5%, 1%, 0.1%, WT
1p13.2	NRAS	Q61K	5%, 1%, 0.1%, WT
1p13.2	NRAS	A59T	5%, 1%, 0.1%, WT
3q26.3	PIK3CA	E545K	5%, 1%, 0.1%, WT

Variant Type	Chromosome Number	Gene	Variant	Expected Allele Freq.
HD753 / HD786 Verified Mutations				
SNV High GC	chr.19	GNA11	Q209L	5.6
SNV High GC	chr.14	AKT1	E17K	5.0
SNV Low GC	chr.3	PIK3CA	E545K	5.6
Long Insertion	chr.7	EGFR	V769_D770ins ASV	5.6
Long Deletion	chr.7	EGFR	△E746-A750	5.3
Fusion	chr.4:chr.6	ROS1	SLC34A2/ROS1 fusion	5.6
Fusion	chr.10	RET	CCDC6/RET fusion	5.0
CNV	chr.7	MET	amplification	4.5 copies
CNV	chr.2	MYC-N	amplification	9.5 copies
CNV	chr.8	MYC-C	amplification	9.8 copies

製品名	Format	製品番号	希望小売価格
cfDNA標準サンプルセット Multiplex I	DNA量350ng (40ng/μL) × 4種	HD780	¥88,000
Synthetic Plasma cfDNA標準サンプルセット	DNA量800ng (2ml合成プラズマ) × 4種	HD817	¥200,000
Structural Multiplex cfDNA標準サンプル	DNA量350ng (40ng/μL)	HD786	¥88,000

BRCA Somatic

BRCA1、BRCA2、BRIP1、BARD1、NBNの変異16種を含みます。BRCA Germline製品は3ページに掲載しています。

製品名	Format	製品番号	希望小売価格
BRCA Somatic Multiplex	DNA量1,000ng (50ng/μL)	HD795	¥50,000
BRCA Somatic Multiplex	FFPE切片 1 vial	HD810	¥12,000



株式会社理研ジェネシス

〒141-0032 東京都品川区大崎 1-2-2
アートヴィレッジ大崎セントラルタワー 8F

製品詳細、最新情報は

→ www.rikengenes.jp

お気軽にお問合せ下さい

→ hdx@rikengenes.jp, 03-5759-6042

価格はいずれも税別です。記載事項は予告なく変更される場合があります。
製品詳細および最新情報は <http://www.rikengenes.jp> でご確認ください。

本製品は、研究用試薬としてのみご利用いただけます。
記載の会社名および製品名は、弊社または各社の商標または登録商標です。

C02-002-171-07

HORIZON DIAGNOSTICS

HDx分子診断用標準サンプル

合成核酸を含まないヒトゲノム精度管理物質

EGFR T790M

ALK-ROS1-RET RNA FFPE

BRAF V600E

BRCA Germline&Somatic



For Research Use Only

HDx DNA 標準サンプル

高品質なゲノムDNA溶液

- 検出下限検証・解析系の比較・日常の品質管理に最適
- MutantとWild typeの混合によりアレル比を調製可能
- KRASやEGFRからレアな変異まで約60種のMutantと対応するWild typeをラインナップ



Format

Mutant : 50% mutant
DNA量1,000ng(50ng/μL)
Wild type : 100% wild type
DNA量5,000ng(50ng/μL)

→ 3ページ

HDx FFPE 標準サンプル / RNA標準サンプル

細胞を固定した均質なFFPEブロックから切出した切片

- サンプルの前処理工程(脱パラフィン~核酸抽出)を含む全操作工程のバリデーションに
- アレル比が確定したFFPE DNA標準サンプル
- ALK-RET-ROS1融合遺伝子を含むRNA標準サンプル



Format

DNA: FFPE切片 1片 (厚さ 15μm, 直径 7mm)
DNA収量 400ng~700ng
RNA: FFPE切片 1片 (厚さ 10μm, 直径 7mm)
RNA収量 100ng~

→ 4ページ

HDx Multiplex 標準サンプル

複数の変異を含むMultiplex標準サンプル

- 各種次世代シーケンサー(NGS)プラットフォームにおけるデータの質保証、各種がんパネル、ワークフローの評価・精度管理に



Format

ゲノムDNA溶液
FFPE切片
cfDNA
Formalin Compromised DNA

→ 5-7ページ

Identify and Control Variability Every Day

The Problem

世界の分子診断の現状



28%

2014年の世界Proficiency Testing Schemeに参加した臨床検査実施施設の内28%が、EGFR検査において偽陽性または偽陰性の結果を報告しました。
[Oncologist 2014;16:467-78]

原因は？

Sample Quality



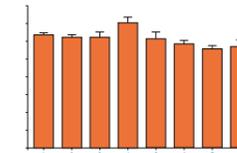
FFPE検体の固定条件は多様で、抽出できるDNAの質に影響します。低品質ホルマリンで長時間(24時間以上)固定した場合、検体のDNAの質が保たれず収率が低くなります。

DNA Extraction



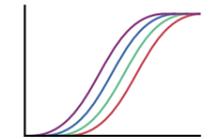
DNAの質と量は、抽出方法や使用するキットに依存します。

DNA Quantification



遺伝子解析方法は多種多様でそれぞれの手法が長所と短所を持ち合わせており、解析に適するDNAの質と量も異なります。

Platform Variability



分子診断の検出限界は解析系やプラットフォームによって1%から25%まで大きな幅があります。すべてのプラットフォームでわずかな核酸の変化が見分けられるわけではありません。

The Solution

Horizon Diagnostics 分子診断用標準サンプルは世界で700以上の解析ラボ、技能検査制度及び変異解析プラットフォームの開発者に採用されています。

Horizon Diagnostics(以下HDx)の標準サンプルは、高い特異性を持つ正確に定義されたゲノムDNA/RNA精度管理物質です。前処理から後処理までの一連の解析で発生するエラーの特定や、解析系の評価・比較に最適です。HDx標準サンプルはバックグラウンドが明確なセルラインを基に、遺伝子編集技術によりがんの遺伝子情報が再現されており、DNAの量、コピー数、アレル比が常に検証されています。このため、希少な変異も継続してご提供可能です。解析ワークフローのモニタリングによる品質管理にもお使いいただけます。

標準サンプルを使った精度管理

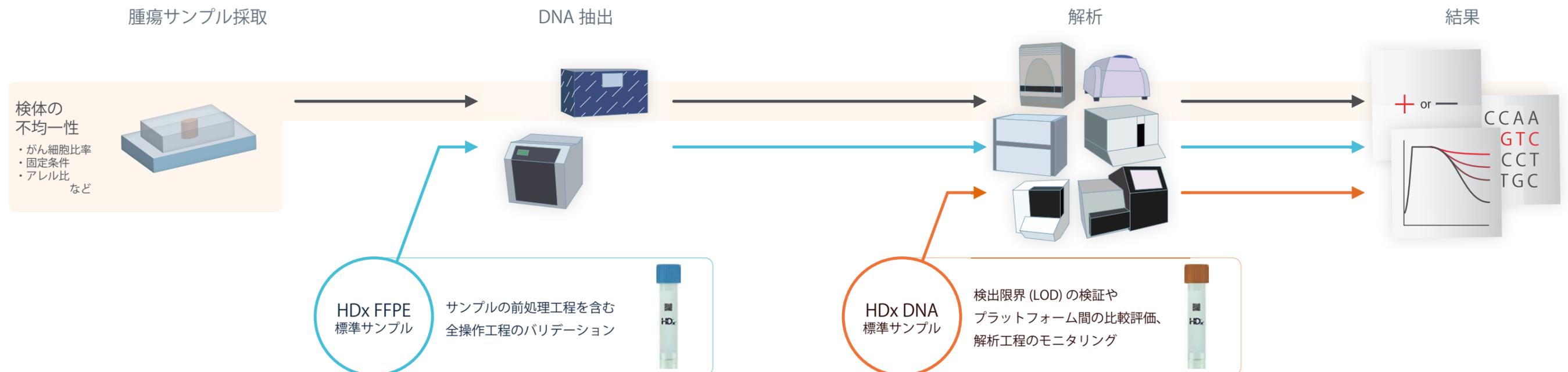
- ▶ アッセイ毎
- ▶ Weekly
- ▶ Monthly
- ▶ Quarterly (季節毎)
- ▶ 試薬ロット、作業者の変更
- ▶ 解析系の評価・比較

品質管理

バリデーション



Identify and Control Variability Every Day



HDx DNA 標準サンプル

高品質なゲノム DNA 溶液

Format	希望小売価格
Mutant : 50% mutant DNA量1,000ng(50ng/μL)	¥ 36,000
Wild type : 100% wild type DNA量5,000ng(50ng/μL)	¥ 36,000

Gene	Mutation	製品番号	Gene	Mutation	製品番号	Gene	Mutation	製品番号
ABL1	T315I	HD656	GNA11	Q209L	HD670	MEK1	P124L	HD698
	Wild type	HD657		Wild type	HD671		Wild type	HD699
AKT1	E17K	HD658	GNAQ	Q209L	HD672	MET	Y1253D	HD682
	Wild type	HD659		Wild type	HD673		Wild type	HD683
ALK	F1174L	HD660	GNAS	R201C	HD674	Notch1	L1601P	HD684
	Wild type	HD661		Wild type	HD675		Wild type	HD685
BRAF	V600E	HD238	IDH1	R132C	HD676	NRAS	G12D	HD695
	V600G	HD244		R132H	HD677		G12V	HD302
	V600K	HD239		Wild type	HD678		G13D	HD760
	V600M	HD246					A59T	HD697
	V600R	HD248	IDH2	R140Q	HD679		Q61H	HD303
	Wild type	HD249		R172K	HD680		Q61K	HD351
BRCA	Germline I	HD793		Wild type	HD681		Q61L	HD412
	Germline II	HD794	JAK2	V617F	HD649		Q61R	HD574
				Wild type	HD652		K117N	HD696
EGFR	S492R (EGFR G719S)*	HD663					A146T	HD757
	G719A	HD262	KIT	D816V	HD654		Wild type	HD648
	G719S	HD253		Wild type	HD655	PDGFRA	D842V	HD686
	ΔE746-A750	HD251					Wild type	HD687
	S768I	HD261	KRAS	G12A	HD265	PI3KCA	E542K	HD688
	V769_D770insASV	HD260		G12C	HD269		E545K	HD689
	T790M	HD258		G12D	HD272		H1047R	HD690
	L858R	HD254		G12R	HD287		Wild type	HD691
	L861Q	HD257		G12S	HD288	PTEN	Δex6/ex7	HD692
	Wild type	HD709		G12V	HD289		Wild type	HD693
EML4/ALK	Translocation Variant 1	HD664		G13D	HD290			
FGFR2	S252W*	HD665		A59T	HD694			
	Wild type	HD666		Q61H	HD291			
FLT3	Δ1836	HD667		Q61L	HD298			
	D835Y	HD668		A146T	HD299			
	Wild type	HD669		Wild type	HD710			

* アレル比 33%

Mutant と Wild type を混合することにより、任意のアレル比に調整できます

HDx DNA 標準サンプルの Mutant とそれに対応する Wild type は共通の遺伝的バックグラウンドを持ちます。それらのサンプルを混合することで、変異箇所以外の遺伝情報を変えることなくがん解析に適した均質性を保ったまま、任意のアレル比に調整することが出来ます。検出限界 (LOD) の検証や複数プラットフォームの比較評価にご活用下さい。

サンプル調製例

- アレル比 50% - 50% Mutant サンプル各製品
- アレル比 20% - 50% Mutant サンプル 4μL と Wild type サンプル 6μL との混合
- アレル比 10% - 50% Mutant サンプル 2μL と Wild type サンプル 8μL との混合
- アレル比 1% - アレル比 10%の混合サンプル 1μL と Wild type サンプル 9μL との混合
- Wild type - Wild type サンプル各製品

※Mutant サンプルに対応した Wild type サンプルをご利用下さい。
 ※上記はアレル比 50% の Mutant サンプルを使用した場合の調製例です。
 EGFR S492R および FGFR2 S252W のアレル比は 33% となりますのでご注意ください。
 ※FFPE 製品からの抽出 DNA は、この目的には適しません。

アレル比	Mutant (Orange Cap)	Wild type (White Cap)
50%	10μL	0μL
20%	4μL	6μL
10%	2μL	8μL
1%	1μL of 10% Dilution	9μL
0%	0μL	10μL
総液量	16μL	33μL

HDx FFPE 標準サンプル

アレル比が確定された均質な FFPE 切片

Format	希望小売価格
FFPE切片 1Vial	¥ 12,000
FFPE切片 5本パック	¥ 48,000
FFPE切片 10本パック	¥ 84,000

Gene	Mutation	製品番号	Gene	Mutation	製品番号	Gene	Mutation	製品番号
AKT1	E17K 50%	HD167	BRAF	V600E 50%	HD598	KRAS	G12A 50%	HD255
	Wild type	HD172		V600E 20%	HD232		G12A 5%	HD117
EGFR	S492R 33%	HD744		V600E 5%	HD705		G12C 50%	HD256
	G719S 50%	HD230		V600E 1%	HD273		G12C 5%	HD159
	G719S 5%	HD714		V600K 50%	HD268		G12D 50%	HD204
	ΔE746-A750 50%	HD308		V600K 5%	HD123		G12D 5%	HD119
	ΔE746-A750 5%	HD653		V600K 1%	HD274		G12R 50%	HD207
	S768I 50%	HD707		V600R 50%	HD275		G12R 5%	HD118
	V769_D770insASV 50%	HD706		Wild type	HD266		G12S 50%	HD210
	T790M 50%	HD127	NRAS	G12D 50%	HD745		G12S 5%	HD120
	T790M 20%	HD126		G12V 50%	HD203		G12V 50%	HD213
	T790M 5%	HD125		G12V 5%	HD116		G12V 5%	HD116
	T790M / L858R 80%	HD234		G13D 50%	HD746		G13D 50%	HD216
	L858R 50%	HD131		Q61H 50%	HD581		G13D 5%	HD113
	L858R 20%	HD130		Q61K 50%	HD247		Q61H 50%	HD94
	L858R 5%	HD129		Q61L 50%	HD349		Q61L 50%	HD140
	L861Q 50%	HD133		Q61R 50%	HD286		A146T 50%	HD580
	L861Q 5%	HD132		A146T 50%	HD580		Wild type	HD135
	Wild type	HD141		Wild type	HD322			
			PI3KCA	E542K 50%	HD121			
				E545K 50%	HD112			
				H1047R 50%	HD599			
				Wild type	HD320			

5本パック : Cat. No.+“-5Pack”
 10本パック : Cat. No.+“-10Pack”

HDx FFPE 標準サンプル マルチパック

	パック内容	製品番号	希望小売価格
EGFR Exons 18-21 FFPE Validation パック	EGFR G719S/ΔE746-A750/T790M/L858R/L861Q 各 50%, EGFR Wild type 5Vials [FFPE 標準サンプル計 10 本]	HDP05	¥84,000
EGFR Exons 18-21 FFPE 6 Vial セット	EGFR G719S/ΔE746-A750/T790M/L858R/L861Q 各 50%, EGFR Wild type 1Vial [FFPE 標準サンプル計 6 本]	HDP06	¥57,600
QIAGEN EGFR FFPE Verification パック	EGFR ΔE746-A750/T790M/L858R/L861Q 各 50%, EGFR Wild type 4Vials [FFPE 標準サンプル計 8 本]	HDP03	¥72,000
KRAS codon 12&13 FFPE 8Vial セット	KRAS G12A/G12C/G12D/G12R/G12S/G12V/G13D 各 50%, KRAS Wild Type 1Vial [FFPE 標準サンプル計 8 本]	HDP04	¥67,200

サンプルの前処理工程 (脱パラフィン～DNA抽出) を含む全操作工程の評価が可能です

アレル比が確定された、均質な FFPE 切片です。変異型の細胞と野生型の細胞を確定した比率で均一に混ぜ合わせ、コ・ポリマーで固めたものをホルマリン固定して作製しています。1Vial からの DNA 収量は 400 ~ 700ng です。*
 *Maxwell 16 FFPE plus LEV DNA Purification Kit (Promega cat#AS1135)

HDx RNA 標準サンプル

RNA 融合遺伝子を含む FFPE 切片

1Vialあたり FFPE切片 1片、RNA収量 >100ng
 Maxwell 16 LEV RNA FFPE Purification Kit (Promega cat# AS1260)

製品番号	HD784	HD796	HD783
Fusions	EML4-ALK (Variant 1) CCDC6-RET SLC34A2-ROS1	EML4-ALK (Variant 1) CCDC6-RET SLC34A2-ROS1 TPM3-NTRK1 ETV6-NTRK3	5 Fusions Negative HD784,HD796 対応の ネガティブコントロール です。

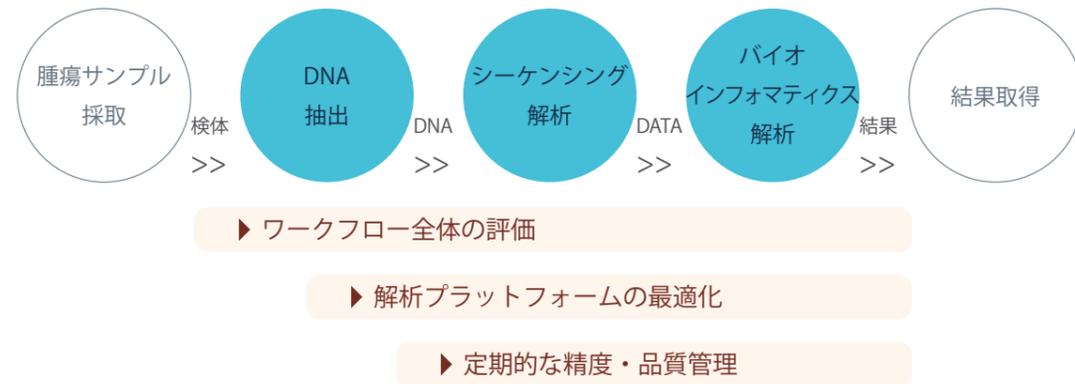
製品名	Format	製品番号	希望小売価格
HDx FFPE RNA標準サンプルALK-RET-ROS1	FFPE切片 1Vial	HD784	¥ 12,000
HDx FFPE RNA標準サンプルALK-RET-ROS1 5本パック	FFPE切片 1Vial×5	HD784-5Pack	¥ 48,000
HDx FFPE RNA標準サンプルALK-RET-ROS1 10本パック	FFPE切片 1Vial×10	HD784-10Pack	¥ 84,000
HDx FFPE RNA標準サンプル 5-Fusions	FFPE切片 1Vial	HD796	¥ 28,000
HDx FFPE RNA標準サンプル 5-Fusions 5本パック	FFPE切片 1Vial×5	HD796-5Pack	¥ 120,000
HDx FFPE RNA標準サンプルWild type	FFPE切片 1Vial	HD783	¥ 12,000
HDx FFPE RNA標準サンプルWild type 5本パック	FFPE切片 1Vial×5	HD783-5Pack	¥ 48,000
HDx FFPE RNA標準サンプルWild type 10本パック	FFPE切片 1Vial×10	HD783-10Pack	¥ 84,000

HDx Multiplex 標準サンプル

複数の変異を含む Multiplex 標準サンプル

ゲノムDNA Format	希望小売価格	FFPE Format	希望小売価格
DNA量1,000ng (50ng/μL)	¥ 50,000	FFPE切片 1Vial	¥ 12,000
		FFPE切片 5本パック	¥ 48,000
		FFPE切片 10本パック	¥ 84,000

Horizon Diagnostics の Multiplex 標準サンプルは、各種 NGS プラットフォームにおけるデータの質保証やワークフローの評価・精度管理を可能にします



Multi-Gene

11のがん特異的変異を1~24.5%のアレル比に調製したマルチプレックスサンプルです。FFPE検体からのDNA抽出~バイオインフォマティクス解析まで、系全体の評価ができます。

製品名	Format	製品番号	Gene	Variant	Freq	Gene	Variant	Freq	Gene	Variant	Freq
Quantitative	DNA	HD701	Primary Mutations			Additional Mutations			Additional Mutations		
Quantitative	FFPE*	HD200	BRAF	V600E	10.5%	ABL2	P986fs	8.0%	FBXW7	G667fs	33.5%
* FFPE パック購入時の製品番号			cKIT	D816V	10.0%	ALK	P1543S	33.0%	FGFR1	P124L	8.5%
5本パック: Cat. No.+“-5Pack”			EGFR	ΔE746-A750	2.0%	APC	R2714C	33.0%	FLT3	S985fs	10.5%
10本パック: Cat. No.+“-10Pack”			EGFR	L858R	3.0%	ARID1A	P1562fs	33.5%	FLT3	V197A	11.5%
			EGFR	T790M	1.0%	BRCA2	A1689fs	33.0%	IDH1	S261L	10.0%
			EGFR	G719S	24.5%	CDX2	V306fs	41.5%	MET	V237fs	6.5%
			KRAS	G13D	15.0%	CTNNB1	S33Y	32.5%	MLH1	L187M	8.5%
			KRAS	G12D	6.0%	CTNNB1	S45del	10.0%	NF1	L626fs	7.5%
			NRAS	Q61K	12.5%	EP300	K291fs	8.0%	NF2	P275fs	8.0%
			PI3KCA	H1047R	17.5%	FANCA	E345fs	7.5%	NOTCH1	P668S	31.5%
			PI3KCA	E545K	9.0%				PDGFRA	G426D	33.5%

Formalin-Compromised DNA

ホルマリン固定条件により、ゲノムDNAは断片化や塩基置換などの影響を受けます。影響の強さにより3種類をご用意しております。上欄HD701と同じ変異を含みます。TapeStationを用いてゲノムDNAの状態を確認しています。

製品名	Format	製品番号	希望小売価格
Formalin Compromised (Severe)	DNA量1,000ng (50ng/μL)	HD803	¥ 50,000
Formalin Compromised (Mild)	DNA量1,000ng (50ng/μL)	HD798	¥ 50,000
Formalin Compromised (Moderate)	DNA量1,000ng (50ng/μL)	HD799	¥ 50,000

Gene Specific

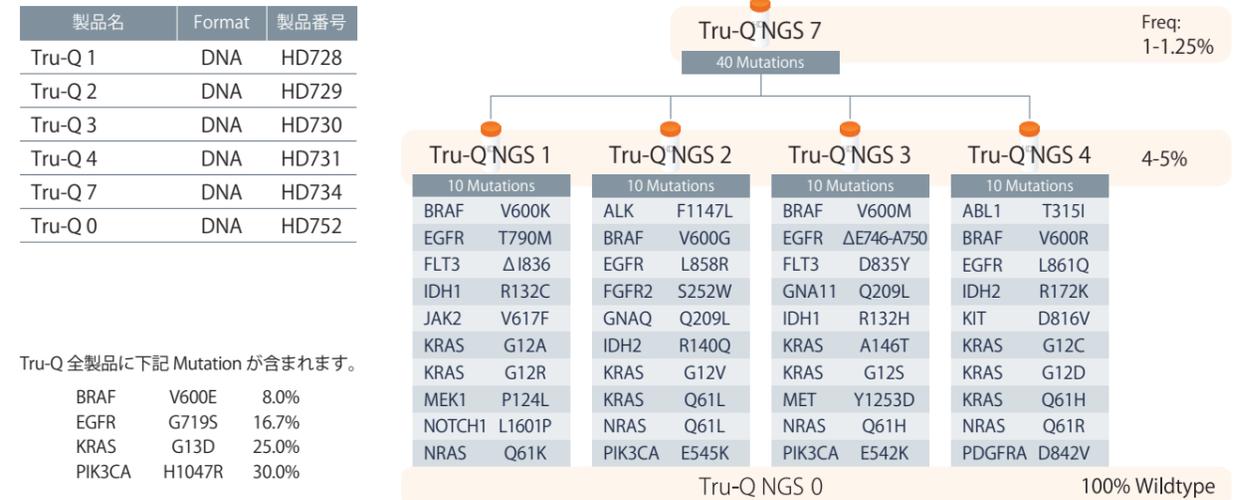
EGFR、KRASに特化したWild typeでアレル比を調製できるマルチプレックスサンプルです。高感度解析やマッチドペア解析の最適化、検出下限の検証ができます。

製品名	Format	製品番号	EGFR-Specific			KRAS-Specific		
			Gene	Variant	Freq	Gene	Variant	Freq
EGFR-Specific	DNA**	HD802						
EGFR-Specific (5%)	FFPE*	HD300						
EGFR-Specific (1%)	FFPE*	HD850						
KRAS-Specific	DNA**	HD748						
KRAS-Specific	FFPE*	HD301						

EGFR-Specific					KRAS-Specific			
Gene	Variant	DNA	FFPE (5%)	FFPE (1%)	Gene	Variant	DNA	FFPE
Primary Mutations					Primary Mutations			
EGFR	L861Q	12.5%	5.0%	1.0%	KRAS	G12D	16.7%	5.0%
EGFR	ΔE746-A750	12.5%	5.0%	1.0%	KRAS	G13D	16.7%	5.0%
EGFR	L858R	12.5%	5.0%	1.0%	KRAS	Q61H	-	5.0%
EGFR	T790M	12.5%	5.0%	1.0%	KRAS	A146T	16.7%	5.0%
EGFR	G719S	-	5.0%	1.0%	NRAS	G12V	-	5.0%
Additional Mutations					Additional Mutations			
FGFR1	P150L	50.0%	50.0%	50.0%	ALK	P1543S	50.0%	50.0%
MLH1	L323M	50.0%	50.0%	50.0%	APC	R2714C	50.0%	50.0%
BRAF	V600E	66.7%	66.7%	66.7%	CTNNB1	S33Y	50.0%	50.0%
CDH1	3'UTR	50.0%	50.0%	50.0%	EGFR	G719S	33.3%	33.3%
PI3KCA	H1047R	50.0%	50.0%	50.0%	FBXW7	G667fs	50.0%	50.0%
					NOTCH1	P668S	50.0%	50.0%
					PDGFRA	G426D	50.0%	50.0%

Tru-Q NGS

アレル比一律の複数変異(BRAF、EGFR、KRAS、NRASなど)をミックスした計7種のゲノムDNAサンプルです。



Genome In A Bottle

Genome In A Bottleコンソーシアムによる全ゲノム標準サンプルです。FFPEフォーマットでご提供します。

Dataset Available	Ashkenazim PGP Father	Ashkenazim PGP Mother	Ashkenazim PGP Son	Asian PGP Son	FFPE Format	希望小売価格
製品番号	GM24149	GM24143	GM24385	GM24631	FFPE 切片 ×10	¥ 40,000
Illumina Paired-End	✓	✓	✓	✓		
Illumina Long Mate Pair	✓	✓	✓	✓		
Illumina "Moleculo"	✓	✓	✓	✓		
Complete Genomics	✓	✓	✓	✓		
Complete Genomics LFR	✓	✓	✓	✓		
Ion Exome	✓	✓	✓	✓		
BioNano	✓	✓	✓	✓		
10X Genomics	✓	✓	✓	✓		
PacBio	✓	✓	✓	✓		
SOLID Single-End			✓	✓		
Illumina Exome*	✓	✓	✓	✓		
Oxford Nanopore			✓	✓		

*Note: Horizon provides a summarized version of the Illumina data set, available for download here: <ftp://ftp1.horizon-discovery.com/ashkenazimdata/>