

## Publications

---

- First Author** M. R. Vollger, E. G. Swanson, S. J. Neph, J. Ranchalis, K. M. Munson, C.-H. Ho, A. E. Sedeño-Cortés, W. E. Fondrie, S. C. Bohaczuk, Y. Mao, N. L. Parmalee, B. J. Mallory, W. T. Harvey, Y. Kwon, G. H. Garcia, K. Hoekzema, J. G. Meyer, M. Cicek, E. E. Eichler, W. S. Noble, D. M. Witten, J. T. Bennett, J. P. Ray, A. B. Stergachis, A haplotype-resolved view of human gene regulation (2024), doi:10.1101/2024.06.14.599122
- M. R. Vollger, J. Korlach, K. C. Eldred, E. Swanson, J. G. Underwood, Y.-H. H. Cheng, J. Ranchalis, Y. Mao, E. E. Blue, U. Schwarze, K. M. Munson, C. T. Saunders, A. M. Wenger, A. Allworth, S. Chanprasert, B. L. Duerden, I. Glass, M. Horike-Pyne, M. Kim, K. A. Leppig, I. J. McLaughlin, J. Ogawa, E. A. Rosenthal, S. Sheppard, S. M. Sherman, S. Strohbehn, A. L. Yuen, T. A. Reh, P. H. Byers, M. J. Bamshad, F. M. Hisama, G. P. Jarvik, Y. Sancak, K. M. Dipple, A. B. Stergachis, Synchronized long-read genome, methylome, epigenome, and transcriptome for resolving a Mendelian condition. *Nature Genetics*, *accepted in principle* (2024), doi:10.1101/2023.09.26.559521
- M. R. Vollger, P. C. Dishuck, W. T. Harvey, W. S. DeWitt, X. Guitart, M. E. Goldberg, A. N. Rozanski, J. Lucas, M. Asri, H. P. R. Consortium, K. M. Munson, A. P. Lewis, K. Hoekzema, G. A. Logsdon, D. Porubsky, B. Paten, K. Harris, P. Hsieh, E. E. Eichler, Increased mutation and gene conversion within human segmental duplications. *Nature*. **617**, 325–334 (2023)
- M. R. Vollger, X. Guitart, P. C. Dishuck, L. Mercuri, W. T. Harvey, A. Gershman, M. Diekhans, A. Sulovari, K. M. Munson, A. P. Lewis, K. Hoekzema, D. Porubsky, R. Li, S. Nurk, S. Koren, K. H. Miga, A. M. Phillippy, W. Timp, M. Ventura, E. E. Eichler, Segmental duplications and their variation in a complete human genome. *Science*. **376** (2022), doi:10.1126/science.abj6965
- M. R. Vollger, P. Kerpedjiev, A. M. Phillippy, E. E. Eichler, StainedGlass: Interactive visualization of massive tandem repeat structures with identity heatmaps. *Bioinformatics* (2022), doi:10.1093/bioinformatics/btac018
- M. R. Vollger, G. A. Logsdon, P. A. Audano, A. Sulovari, D. Porubsky, P. Peluso, A. M. Wenger, G. T. Concepcion, Z. N. Kronenberg, K. M. Munson, C. Baker, A. D. Sanders, D. C. Spierings, P. M. Lansdorp, U. Surti, M. W. Hunkapiller, E. E. Eichler, Improved assembly and variant detection of a haploid human genome using single-molecule, high-fidelity long reads. *Annals of Human Genetics*. **84**, 125–140 (2019)
- M. R. Vollger, P. C. Dishuck, M. Sorensen, A. E. Welch, V. Dang, M. L. Dougherty, T. A. Graves-Lindsay, R. K. Wilson, M. J. P. Chaisson, E. E. Eichler, Long-read sequence and assembly of segmental duplications. *Nature Methods*. **16**, 88–94 (2018)

**Corresponding** A. Jha, S. C. Bohaczuk, Y. Mao, J. Ranchalis, B. J. Mallory, A. T. Min, M. O. Hamm, E. Swanson, D. Dubocanin, C. Finkbeiner, T. Li, D. Whittington, W. S. Noble, A. B. Stergachis, M. R. Vollger, DNA-m6A calling and integrated long-read epigenetic and genetic analysis with fibertools. *Genome Research*, gr.279095.124 (2024)

- Collaborative** K. L. Bubb, M. O. Hamm, J. K. Min, B. Ramirez-Corona, N. A. Mueth, J. Ranchalis, M. R. Vollger, C. Trapnell, J. T. Cuperus, C. Queitsch, A. B. Stergachis, The regulatory potential of transposable elements in maize (2024), doi:10.1101/2024.07.10.602892
- S. C. Bohaczuk, Z. J. Amador, C. Li, B. J. Mallory, E. G. Swanson, J. Ranchalis, M. R. Vollger, K. M. Munson, T. Walsh, M. O. Hamm, Y. Mao, A. Lieber, A. B. Stergachis, Resolving the chromatin impact of mosaic variants with targeted Fiber-seq (2024), doi:10.1101/2024.07.09.602608
  - W.-W. Liao, M. Asri, J. Ebler, D. Doerr, M. Haukness, G. Hickey, S. Lu, J. K. Lucas, J. Monlong, H. J. Abel, S. Buonaiuto, X. H. Chang, H. Cheng, J. Chu, V. Colonna, J. M. Eizenga, X. Feng, C. Fischer, R. S. Fulton, S. Garg, C. Groza, A. Guarracino, W. T. Harvey, S. Heumos, K. Howe, M. Jain, T.-Y. Lu, C. Markello, F. J. Martin, M. W. Mitchell, K. M. Munson, M. N. Mwaniki, A. M. Novak, H. E. Olsen, T. Pesout, D. Porubsky, P. Prins, J. A. Sibbesen, J. Sirén, C. Tomlinson, F. Villani, M. R. Vollger, L. L. Antonacci-Fulton, G. Baid, C. A. Baker, A. Belyaeva, K. Billis, A. Carroll, P.-C. Chang, S. Cody, D. E. Cook, R. M. Cook-Deegan, O. E. Cornejo, M. Diekhans, P. Ebert, S. Fairley, O. Fedrigo, A. L. Felsenfeld, G. Formenti, A. Frankish, Y. Gao, N. A. Garrison, C. G. Giron, R. E. Green, L. Haggerty, K. Hoekzema, T. Hourlier, H. P. Ji, E. E. Kenny, B. A. Koenig, A. Kolesnikov, J. O. Korb, J. Kordosky, S. Koren, H. Lee, A. P. Lewis, H. Magalhães, S. Marco-Sola, P. Marijon, A. McCartney, J. McDaniel, J. Mountcastle, M. Nattestad, S. Nurk, N. D. Olson, A. B. Popejoy, D. Puiu, M. Rautiainen, A. A. Regier, A. Rhie, S. Sacco, A. D. Sanders, V. A. Schneider, B. I. Schultz, K. Shafin, M. W. Smith, H. J. Sofia, A. N. A. Tayoun, F. Thibaud-Nissen, F. F. Tricoli, J. Wagner, B. Walenz, J. M. D. Wood, A. V. Zimin, G. Bourque, M. J. P. Chaisson, P. Flicek, A. M. Phillippy, J. M. Zook, E. E. Eichler, D. Haussler, T. Wang, E. D. Jarvis, K. H. Miga, E. Garrison, T. Marschall, I. M. Hall, H. Li, B. Paten, A draft human pangenome reference. *Nature*. **617**, 312–324 (2023)
  - W. S. DeWitt, L. Zhu, M. R. Vollger, M. E. Goldberg, A. Talenti, A. C. Beichman, K. Harris, mutyper: assigning and summarizing mutation types for analyzing germline mutation spectra. *Journal of Open Source Software*. **8**, 5227–5228 (2023)
  - D. Porubsky, M. R. Vollger, W. T. Harvey, A. N. Rozanski, P. Ebert, G. Hickey, P. Hasenfeld, A. D. Sanders, C. Stober, J. O. Korb, B. Paten, T. Marschall, E. E. Eichler, Gaps and complex structurally variant loci in phased genome assemblies. *Genome Research*. **33**, 496–510 (2023)
  - X. Yang, X. Wang, Y. Zou, S. Zhang, M. Xia, M. R. Vollger, N.-C. Chen, D. J. Taylor, W. T. Harvey, G. A. Logsdon, D. Meng, J. Shi, R. C. McCoy, M. C. Schatz, W. Li, E. E. Eichler, Q. Lu, Y. Mao, A refined characterization of large-scale genomic differences in the first complete human genome (2022), doi:10.1101/2022.12.17.520860
  - S. Aganezov, S. M. Yan, D. C. Soto, M. Kirsche, S. Zarate, P. Avdeyev, D. J. Taylor, K. Shafin, A. Shumate, C. Xiao, J. Wagner, J. McDaniel, N. D. Olson, M. E. G. Sauria, M. R. Vollger, A. Rhie, M. Meredith, S. Martin, J. Lee, S. Koren, J. A. Rosenfeld, B. Paten, R. Layer, C.-S. Chin, F. J. Sedlazeck, N. F. Hansen, D. E. Miller, A. M. Phillippy, K. H. Miga, R. C. McCoy, M. Y. Dennis, J. M. Zook, M. C. Schatz, A complete reference genome improves analysis of human genetic variation. *Science*. **376** (2022), doi:10.1126/science.abc3533

- N. Altemose, G. A. Logsdon, A. V. Bzikadze, P. Sidhwani, S. A. Langley, G. V. Caldas, S. J. Hoyt, L. Uralsky, F. D. Ryabov, C. J. Shew, M. E. G. Sauria, M. Borchers, A. Gershman, A. Mikheenko, V. A. Shepelev, T. Dvorkina, O. Kunyavskaya, M. R. Vollger, A. Rhie, A. M. McCartney, M. Asri, R. Lorig-Roach, K. Shafin, J. K. Lucas, S. Aganezov, D. Olson, L. G. de Lima, T. Potapova, G. A. Hartley, M. Haukness, P. Kerpedjiev, F. Gusev, K. Tigyi, S. Brooks, A. Young, S. Nurk, S. Koren, S. R. Salama, B. Paten, E. I. Rogaev, A. Streets, G. H. Karpen, A. F. Dernburg, B. A. Sullivan, A. F. Straight, T. J. Wheeler, J. L. Gerton, E. E. Eichler, A. M. Phillippy, W. Timp, M. Y. Dennis, R. J. O'Neill, J. M. Zook, M. C. Schatz, P. A. Pevzner, M. Diekhans, C. H. Langley, I. A. Alexandrov, K. H. Miga, Complete genomic and epigenetic maps of human centromeres. *Science*. **376** (2022), doi:10.1126/science.abl4178
- A. Gershman, M. E. G. Sauria, X. Guitart, M. R. Vollger, P. W. Hook, S. J. Hoyt, M. Jain, A. Shumate, R. Razaghi, S. Koren, N. Altemose, G. V. Caldas, G. A. Logsdon, A. Rhie, E. E. Eichler, M. C. Schatz, R. J. O'Neill, A. M. Phillippy, K. H. Miga, W. Timp, Epigenetic patterns in a complete human genome. *Science*. **376** (2022), doi:10.1126/science.abj5089
- S. J. Hoyt, J. M. Storer, G. A. Hartley, P. G. S. Grady, A. Gershman, L. G. de Lima, C. Limouse, R. Halabian, L. Wojenski, M. Rodriguez, N. Altemose, A. Rhie, L. J. Core, J. L. Gerton, W. Makalowski, D. Olson, J. Rosen, A. F. A. Smit, A. F. Straight, M. R. Vollger, T. J. Wheeler, M. C. Schatz, E. E. Eichler, A. M. Phillippy, W. Timp, K. H. Miga, R. J. O'Neill, From telomere to telomere: The transcriptional and epigenetic state of human repeat elements. *Science*. **376** (2022), doi:10.1126/science.abk3112
- S. Nurk, S. Koren, A. Rhie, M. Rautiainen, A. V. Bzikadze, A. Mikheenko, M. R. Vollger, N. Altemose, L. Uralsky, A. Gershman, S. Aganezov, S. J. Hoyt, M. Diekhans, G. A. Logsdon, M. Alonge, S. E. Antonarakis, M. Borchers, G. G. Bouffard, S. Y. Brooks, G. V. Caldas, N.-C. Chen, H. Cheng, C.-S. Chin, W. Chow, L. G. de Lima, P. C. Dishuck, R. Durbin, T. Dvorkina, I. T. Fiddes, G. Formenti, R. S. Fulton, A. Functammasan, E. Garrison, P. G. S. Grady, T. A. Graves-Lindsay, I. M. Hall, N. F. Hansen, G. A. Hartley, M. Haukness, K. Howe, M. W. Hunkapiller, C. Jain, M. Jain, E. D. Jarvis, P. Kerpedjiev, M. Kirsche, M. Kolmogorov, J. Korlach, M. Kremitzki, H. Li, V. V. Maduro, T. Marschall, A. M. McCartney, J. McDaniel, D. E. Miller, J. C. Mullikin, E. W. Myers, N. D. Olson, B. Paten, P. Peluso, P. A. Pevzner, D. Porubsky, T. Potapova, E. I. Rogaev, J. A. Rosenfeld, S. L. Salzberg, V. A. Schneider, F. J. Sedlazeck, K. Shafin, C. J. Shew, A. Shumate, Y. Sims, A. F. A. Smit, D. C. Soto, I. Sović, J. M. Storer, A. Streets, B. A. Sullivan, F. Thibaud-Nissen, J. Torrance, J. Wagner, B. P. Walenz, A. Wenger, J. M. D. Wood, C. Xiao, S. M. Yan, A. C. Young, S. Zarate, U. Surti, R. C. McCoy, M. Y. Dennis, I. A. Alexandrov, J. L. Gerton, R. J. O'Neill, W. Timp, J. M. Zook, M. C. Schatz, E. E. Eichler, K. H. Miga, A. M. Phillippy, The complete sequence of a human genome. *Science*. **376**, 44–53 (2022)
- P. Hsieh, V. Dang, M. R. Vollger, Y. Mao, T.-H. Huang, P. C. Dishuck, C. Baker, S. Cantsilieris, A. P. Lewis, K. M. Munson, M. Sorensen, A. E. Welch, J. G. Underwood, E. E. Eichler, Evidence for opposing selective forces operating on human-specific duplicated TCAF genes in Neanderthals and humans. *Nature Communications*. **12** (2021), doi:10.1038/s41467-021-25435-4

- G. A. Logsdon, M. R. Vollger, P. Hsieh, Y. Mao, M. A. Liskovych, S. Koren, S. Nurk, L. Mercuri, P. C. Dishuck, A. Rhie, L. G. de Lima, T. Dvorkina, D. Porubsky, W. T. Harvey, A. Mikheenko, A. V. Bzikadze, M. Kremitzki, T. A. Graves-Lindsay, C. Jain, K. Hoekzema, S. C. Murali, K. M. Munson, C. Baker, M. Sorensen, A. M. Lewis, U. Surti, J. L. Gerton, V. Larionov, M. Ventura, K. H. Miga, A. M. Phillippy, E. E. Eichler, The structure, function and evolution of a complete human chromosome 8. *Nature*. **593**, 101–107 (2021)
- D. Porubsky, , P. Ebert, P. A. Audano, M. R. Vollger, W. T. Harvey, P. Marijon, J. Ebler, K. M. Munson, M. Sorensen, A. Sulovari, M. Haukness, M. Ghareghani, P. M. Lansdorp, B. Paten, S. E. Devine, A. D. Sanders, C. Lee, M. J. P. Chaisson, J. O. Korbel, E. E. Eichler, T. Marschall, Fully phased human genome assembly without parental data using single-cell strand sequencing and long reads. *Nature Biotechnology* (2020), doi:10.1038/s41587-020-0719-5
- W. C. Warren, R. A. Harris, M. Haukness, I. T. Fiddes, S. C. Murali, J. Fernandes, P. C. Dishuck, J. M. Storer, M. Raveendran, L. W. Hillier, D. Porubsky, Y. Mao, D. Gordon, M. R. Vollger, A. P. Lewis, K. M. Munson, E. DeVogelaere, J. Armstrong, M. Diekhans, J. A. Walker, C. Tomlinson, T. A. Graves-Lindsay, M. Kremitzki, S. R. Salama, P. A. Audano, M. Escalona, N. W. Maurer, F. Antonacci, L. Mercuri, F. A. M. Maggiolini, C. R. Catacchio, J. G. Underwood, D. H. O'Connor, A. D. Sanders, J. O. Korbel, B. Ferguson, H. M. Kubisch, L. Picker, N. H. Kalin, D. Rosene, J. Levine, D. H. Abbott, S. B. Gray, M. M. Sanchez, Z. A. Kovacs-Balint, J. W. Kemnitz, S. M. Thomasy, J. A. Roberts, E. L. Kinnally, J. P. Capitanio, J. H. P. Skene, M. Platt, S. A. Cole, R. E. Green, M. Ventura, R. W. Wiseman, B. Paten, M. A. Batzer, J. Rogers, E. E. Eichler, Sequence diversity analyses of an improved rhesus macaque genome enhance its biomedical utility. *Science*. **370**, eabc6617 (2020)
- G. A. Logsdon, M. R. Vollger, E. E. Eichler, Long-read human genome sequencing and its applications. *Nature Reviews Genetics*. **21**, 597–614 (2020)
- S. Nurk, B. P. Walenz, A. Rhie, M. R. Vollger, G. A. Logsdon, R. Grothe, K. H. Miga, E. E. Eichler, A. M. Phillippy, S. Koren, HiCanu: accurate assembly of segmental duplications, satellites, and allelic variants from high-fidelity long reads. *Genome Research*. **30**, 1291–1305 (2020)
- K. H. Miga, S. Koren, A. Rhie, M. R. Vollger, A. Gershman, A. Bzikadze, S. Brooks, E. Howe, D. Porubsky, G. A. Logsdon, V. A. Schneider, T. Potapova, J. Wood, W. Chow, J. Armstrong, J. Fredrickson, E. Pak, K. Tigyi, M. Kremitzki, C. Markovic, V. Maduro, A. Dutra, G. G. Bouffard, A. M. Chang, N. F. Hansen, A. B. Wilfert, F. Thibaud-Nissen, A. D. Schmitt, J.-M. Belton, S. Selvaraj, M. Y. Dennis, D. C. Soto, R. Sahasrabudhe, G. Kaya, J. Quick, N. J. Loman, N. Holmes, M. Loose, U. Surti, R. Risques, T. A. G. Lindsay, R. Fulton, I. Hall, B. Paten, K. Howe, W. Timp, A. Young, J. C. Mullikin, P. A. Pevzner, J. L. Gerton, B. A. Sullivan, E. E. Eichler, A. M. Phillippy, Telomere-to-telomere assembly of a complete human X chromosome. *Nature*. **585**, 79–84 (2020)
- K. Shafin, T. Pesout, R. Lorig-Roach, M. Haukness, H. E. Olsen, C. Bosworth, J. Armstrong, K. Tigyi, N. Maurer, S. Koren, F. J. Sedlazeck, T. Marschall, S. Mayes, V. Costa, J. M. Zook, K. J. Liu, D. Kilburn, M. Sorensen, K. M. Munson, M. R. Vollger, J. Monlong, E. Garrison, E. E. Eichler, S. Salama, D. Haussler, R. E. Green, M. Akeson, A. Phillippy, K. H. Miga, P. Carnevali, M. Jain, B. Paten, Nanopore

sequencing and the Shasta toolkit enable efficient de novo assembly of eleven human genomes. *Nature Biotechnology*. **38**, 1044–1053 (2020)

- A. Sulovari, R. Li, P. A. Audano, D. Porubsky, M. R. Vollger, G. A. Logsdon, W. C. Warren, A. A. Pollen, M. J. P. Chaisson, E. E. Eichler, Human-specific tandem repeat expansion and differential gene expression during primate evolution. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. **116**, 23243–23253 (2019)
- P. Hsieh, M. R. Vollger, V. Dang, D. Porubsky, C. Baker, S. Cantsilieris, K. Hoekzema, A. P. Lewis, K. M. Munson, M. Sorensen, Z. N. Kronenberg, S. Murali, B. J. Nelson, G. Chiatante, F. A. M. Maggiolini, H. Blanché, J. G. Underwood, F. Antonacci, J.-F. Deleuze, E. E. Eichler, Adaptive archaic introgression of copy number variants and the discovery of previously unknown human genes. *Science*. **366** (2019), doi:10.1126/science.aax2083
- F. A. M. Maggiolini, S. Cantsilieris, P. D'Addabbo, M. Manganelli, B. P. Coe, B. L. Dumont, A. D. Sanders, A. W. C. Pang, M. R. Vollger, O. Palumbo, P. Palumbo, M. Accadia, M. Carella, E. E. Eichler, F. Antonacci, Genomic inversions and GOLGA core duplicons underlie disease instability at the 15q25 locus. *PLOS Genetics*. **15**, e1008075 (2019)