

## Publications

---

1. 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. doi: 10.1101/2024.07.10.602892 (2024)
2. 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. doi: 10.1101/2024.07.09.602608 (2024)
3. 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. doi: 10.1101/2024.06.14.599122 (2024)
4. 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)
5. 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, doi: 10.1101/2023.09.26.559521 (2024)
6. 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)
7. 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)

8. 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)
9. D. Porubsky, M. R. Vollger, W. T. Harvey, A. N. Rozanski, P. Ebert, G. Hickey, P. Hasenfeld, A. D. Sanders, C. Stober, J. O. Korbel, B. Paten, T. Marschall, E. E. Eichler, Gaps and complex structurally variant loci in phased genome assemblies. *Genome Research* **33**, 496–510 (2023)
10. 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. doi: 10.1101/2022.12.17.520860 (2022)
11. 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. Leyer, 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)
12. 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. Rogae, 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)
13. 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)
14. 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)
15. 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)
16. 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)
17. M. R. Vollger, P. Kerpedjiev, A. M. Phillippy, E. E. Eichler, StainedGlass: Interactive visualization of massive tandem repeat structures with identity heatmaps. *Bioinformatics*, doi: 10.1093/bioinformatics/btac018 (2022)
  18. 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)
  19. 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)
  20. 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*, doi: 10.1038/s41587-020-0719-5 (2020)
  21. 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. Maggolini, 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)
  22. G. A. Logsdon, M. R. Vollger, E. E. Eichler, Long-read human genome sequencing and its applications. *Nature Reviews Genetics* **21**, 597–614 (2020)
  23. 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)
  24. 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. ana 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)
25. 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)
  26. 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)
  27. 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)
  28. 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)
  29. 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)
  30. 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)