



Notice d'utilisation

IFU094-FR

N° de version du logiciel : 1.0.7

N° de version du document : 4.0

Révision : Septembre 2025



ASA1.0



CareDx Pty Ltd,
20 Collie Street,
Fremantle, WA 6160,
Australie



CareDx AB,
Franzégatan 5,
SE-112 51 Stockholm,
Suède



QbD RepS BV
Groenenborgerlaan 16
2610 Wilrijk
Belgique



Qarad Suisse S.A.,
World Trade Center,
Avenue Gratta-Paille 2
1018 Lausanne,
Suisse

CHRN: CHRN-AR-20002058

Table des matières

CHAPITRE 1 : INTRODUCTION	3
UTILISATION PREVUE.....	3
BASES DE DONNEES DE REFERENCE.....	3
CARACTERISTIQUES DE PERFORMANCE.....	3
LIMITATIONS	4
CHAPITRE 2 : CONFIGURATION REQUISE ET COMPATIBILITE INFORMATIQUE	6
SYSTEMES D'EXPLOITATION ET LOGICIELS.....	6
RESOLUTION D'ECRAN	6
FORMATS DE FICHIERS DE DONNEES COMPATIBLES	6
RETROCOMPATIBILITE AVEC LES PARAMETRES PRECEDENTS	6
CHAPITRE 3 : INSTALLATION	6
CHAPITRE 4 : DEMARRAGE	7
CHAPITRE 5 : NAVIGATION DANS L'INTERFACE	9
MENU « FILE » (FICHIER)	9
ONGLET « HOME » (ACCUEIL)	9
PANNEAU « SAMPLE » (ECHANTILLON)	11
ATTRIBUER DES REFERENCES.....	11
ÉCHANTILLONS ET LOCI	12
« REVIEW HIERARCHY » (HIERARCHIE DES VERIFICATIONS)	12
OPTIONS DU PANNEAU « SAMPLE » (ECHANTILLON)	12
NAVIGATEUR.....	12
NAVIGATION DE BASE.....	13
NAVIGATION AVANCEE	13
SELECTION D'UNE BASE.....	13
LISTE « MISMATCH » (MESAPPARIEMENT).....	14
DETAILS DE L'INDEL.....	14
POSITION DES NUCLEOTIDES PAR REGIONS OU GROUPES.....	15
« VIEWS » (ECRANS)	15
« SUMMARY » (RESUME)	15
PANNEAU « TYPING SUMMARY » (RESUME DU TYPAGE).....	15
« SEQUENCE MOTIFS » (MOTIFS DE SEQUENCE).....	16
PANNEAU « QUALITY SUMMARY » (RESUME DE LA QUALITE)	16
PANNEAU « COVERAGE SUMMARY » (RESUME DE LA COUVERTURE)	17
RESUME DU GENE.....	17
ÉCRAN « COVERAGE » (COUVERTURE)	18
JAUGE DE NIVEAU DE CONFIANCE, STRUCTURE DU LOCUS ET BLOCS DE MISE EN PHASE.....	18
PANNEAU « SEQUENCES » (SEQUENCES)	19
SECTION « SEQUENCES » (SEQUENCES)	19
ÉCRAN « READS »	26
ÉCRANS « ALIGNMENT » (ALIGNEMENT) ET « REFERENCE » (REFERENCE).....	28
CHAPITRE 6 : GENERER DES RAPPORTS.....	28
TYPES DE RAPPORTS.....	28
CHAPITRE 7 : GLOSSAIRE.....	35
CHAPITRE 8 : ASSISTANCE ET COORDONNEES.....	38
CHAPITRE 9 : HISTORIQUE DES REVISIONS.....	39

Chapitre 1 : Introduction

Le logiciel AlloSeq Assign (ci-après dénommé « Assign ») et AlloSeq Tx, un kit de séquençage NGS à partir de capture ciblée par hybridation, constituent un système de génotypage des gènes importants pour l'appariement dans le cadre d'une transplantation. Ces gènes incluent les gènes de la région du CMH. Assign permet d'importer des données de séquençage issues de fichiers fastq.gz générés par un séquenceur Illumina, de créer une séquence consensus par locus pour un échantillon, de vérifier et de modifier des appels de base et de comparer la séquence consensus avec une bibliothèque de séquences d'allèles de référence. Le logiciel répertorie les meilleurs appariements d'allèles pour aider l'utilisateur à attribuer un génotype.

Assign présente les caractéristiques et fonctionnalités suivantes :

- Importation de séquences à partir de plusieurs échantillons et de plusieurs loci par échantillon dans une interface conviviale
- Affichage des identificateurs d'échantillon, des en-têtes des loci, des lectures de séquence, des appels de base et des attributions d'allèles
- Piste d'audit d'analyse complète
- Analyse des données pour les exons uniquement ou les exons + parties non codantes
- Création de rapports incluant les allèles communs et bien documentés (CWD), les groupes G et les groupes P
- Données de séquençage en paire (« paired end ») par mise en phase issues de bibliothèques AlloSeq séquencées sur le séquenceur Illumina

Reportez-vous à la notice d'utilisation IFU095_AlloSeq Tx IFU CE IVD pour obtenir des informations détaillées sur les kits de réactifs AlloSeq Tx associés.

Utilisation prévue

Le logiciel AlloSeq Assign a été conçu pour aider l'utilisateur à attribuer un génotype après un enrichissement ciblé et un séquençage à l'aide des kits de réactifs AlloSeq Tx. Le logiciel AlloSeq Assign permet d'importer des données de séquençage, d'aligner et de modifier des séquences et de comparer une séquence consensus avec une bibliothèque de séquences d'allèles.

Le produit doit être utilisé dans des laboratoires soumis à une réglementation appropriée.

Le logiciel est réservé à un usage professionnel et ne doit pas être utilisé comme unique base de décisions cliniques. Le logiciel et les kits AlloSeq Tx ne doivent pas être utilisés pour le diagnostic de maladies.

Bases de données de référence

Assign permet de comparer la séquence d'un échantillon avec une bibliothèque de séquences issue de bases de données de référence. Assign s'appuie sur des bases de données IMGT/HLA pour aider l'utilisateur à attribuer des génotypes aux séquences.

Base de données IMGT/HLA

La base de données IMGT/HLA inclut des séquences approuvées par le comité de nomenclature des facteurs du système HLA de l'OMS. La base de données IMGT/HLA fait partie du projet international ImMunoGeneTics (IMGT) (www.imgt.org).

CWD/CIWD

La base de données CWD/CIWD répertorie les allèles communs, intermédiaires et bien documentés (CIWD). Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section « Annotation ».

Caractéristiques de performance

Il est possible d'analyser 24 échantillons en moins de 30 minutes avec un ordinateur présentant les spécifications minimales requises. Reportez-vous au tableau ci-dessous pour connaître la durée d'importation en fonction des spécifications de votre PC. Remarque : ces durées sont fournies à titre indicatif uniquement et peuvent varier en fonction de la qualité des échantillons et des processus en cours d'exécution sur le PC.

Remarque 2 : Assign requiert une plus grande puissance de traitement pour ouvrir un projet enregistré que pour importer des fichiers fastq distincts. Cela signifie donc qu'un PC de 16 Go de RAM peut importer 48 échantillons et enregistrer le projet, mais que 32 Go de RAM s'avèrent malgré tout nécessaires pour pouvoir ouvrir le projet en question. CareDx recommande de n'importer que 24 échantillons avec un PC présentant les spécifications minimales.

Spécifications du PC	Test	Nbre d'échantillons	Durée moyenne d'importation
64 Go de RAM, processeur i7, 3,4 GHz	AlloSeq Tx	96	16 minutes
64 Go de RAM, processeur i7, 3,4 GHz	AlloSeq Tx	24	7 minutes
32 Go de RAM	AlloSeq Tx	96	40 minutes
32 Go de RAM	AlloSeq Tx	24	7 minutes
16 Go de RAM	AlloSeq Tx	96	40 minutes

Limitations

Séquençage à l'aide de la technologie de séquençage à lecture courte des séquenceurs Illumina

AlloSeq Tx a été optimisé pour les séquenceurs Illumina (se reporter à la notice d'utilisation). Le séquenceur Illumina est une plateforme de séquençage à « lecture courte » capable de séquencer 150 pb aux deux brins d'un fragment d'ADN, qui est typiquement d'une longueur de 500 pb. Pour mettre en phase deux polymorphismes, la distance qui les sépare ne doit pas dépasser la longueur des fragments d'ADN en cours de séquençage. Les polymorphismes en dehors de cette région ne seront pas mis en phase. Lorsque la mise en phase n'est pas possible, le rapport risque de comporter une ambiguïté des hétérozygotes. Lorsqu'un rapport ne répertorie qu'un seul génotype alors que la séquence génétique n'a pas été complètement mise en phase, cela signifie que le nombre d'allèles dans la bibliothèque de référence est limité. Une autre paire d'allèles encore non décrite peut présenter la même séquence consensus et s'avérer finalement être correcte.

Limitations des tests de capture par hybridation pour le typage HLA/appariement du CMH

Le CMH a évolué suite à la réplcation et la diversification des séquences génétiques incluant le HLA et d'autres séquences. Par conséquent, le CMH contient de nombreux gènes homologues. Les sondes biotinylées capturent des fragments de séquence qui sont jusqu'à 20 % différents des loci cibles. De nombreuses séquences non spécifiques sont donc capturées. Assign filtre ces lectures et les attribue au gène approprié. Cependant, dans certains cas, des lectures peuvent être attribuées au mauvais gène. D'après notre expérience, ce problème est peu fréquent. Lorsque la mauvaise attribution des lectures impacte l'analyse, le rapport d'appariement ne sera pas en mesure de trouver un appariement parfait entre la séquence consensus de l'échantillon et la bibliothèque de référence.

Veuillez noter que la mauvaise attribution des lectures peut être le symptôme d'une perte de spécificité du test imputable à des conditions sous-optimales. Veuillez contacter votre équipe de support technique si vous soupçonnez ce problème.

Un généticien spécialisé dans la transplantation comprendra que, même si des tests approfondis ont été effectués, la nature incroyablement diverse du CMH signifie que tous les scénarios ne pourront pas être testés et, comme dans tous les tests de typage HLA, des artefacts spécifiques à l'échantillon peuvent venir compliquer l'analyse et l'attribution d'un type HLA.

Limitations de la base de données IMGT/HLA

Comme mentionné ci-dessus, Assign compare la séquence d'un échantillon avec des séquences d'allèles issues de la base de données IMGT/HLA et répertorie les meilleurs appariements d'allèles. La base de données IMGT/HLA est actualisée tous les trois mois avec des séquences issues des allèles nouvellement décrits et les meilleurs appariements d'allèles ne sont pertinents que pour la base de données utilisée à l'instant T. Tous les six mois, CareDx publiera des fichiers de référence Assign actualisés.

Un expert dans le domaine de la génétique appliquée à la transplantation / du typage HLA doit être présent pour interpréter ces données afin d'indiquer le type HLA le plus probable. Un expert saura appréhender les limitations de la base de données de séquences de référence.

Tous les allèles HLA reconnus n'ont pas été séquencés de la même manière. Tous les gènes HLA classiques de Classe I ont été séquencés dans les exons 2+3, certains ont été séquencés dans les exons 2+3+4, d'autres présentent une séquence codante

complète, tandis que d'autres présentent une séquence génétique complète (telle que définie par le comité de nomenclature de l'OMS). Ainsi, un type HLA attribué à partir d'une séquence de référence limitée pourra un jour être renommé au fur et à mesure que des variantes sont identifiées dans des régions qui n'ont pas été initialement séquencées. DRB1*14:01 est un exemple typique. DRB1*14:01 a été défini par la séquence de l'exon 2 de HLA-DRB1. Des chercheurs ont séquencé l'exon 2+3 et ont remarqué qu'un polymorphisme de l'exon 3 scindait DRB1*14:01 en DRB1*14:01 et DRB1*14:54. L'allèle nouvellement nommé DRB1*14:54 a été déterminé comme étant le plus commun des 2 allèles dans toutes les populations où DRB1*14:01 a été identifié. Ainsi, de nombreux échantillons initialement typés DRB1*14:01 à partir de la séquence de l'exon 2 peuvent maintenant être reconnus comme ayant un typage erroné. Il est possible que les donneurs et les patients considérés comme compatibles pour DRB1*14:01 soient en réalité incompatibles. Les implications sont inconnues.

Pour obtenir un type HLA le plus précis possible, il convient d'indiquer 2 allèles x entièrement mis en phase sur l'ensemble du gène et les allèles de référence doivent également être séquencés sur l'ensemble du gène. Cependant, cela reste limité par les frontières arbitraires des gènes définies par le comité de nomenclature de l'OMS ainsi que par l'absence de définition de l'endroit où un gène commence et se termine. Des variantes peuvent malgré tout exister au-delà de ces frontières.

Typage à quatre champs de gènes de Classe 2

Remarque : la couverture des introns est incomplète pour DPA1, DPB1, DQA1, DQB1, DRB1, DRB3, DRB4 et DRB5. Le fait de présenter des allèles de ces gènes à une résolution de quatre champs peut produire des résultats incohérents avec des génotypes issus du séquençage complet du gène. De plus, les allèles n'ayant aucune séquence intronique publiée dans la base de données IMGT peuvent être mis en avant dans le tableau des résultats, tandis que les allèles similaires ayant été entièrement caractérisés sont répertoriés plus bas dans le tableau.

Limitations générales

L'utilisation d'Assign est validée avec des données de séquençage générées par les produits AlloSeq Tx séquencés sur des instruments agréés. Assign ne saurait être utilisé pour analyser des données générées d'une quelconque autre manière. Des données de mauvaise qualité, y compris des séquences consensus avec un bruit de fond ou une faible profondeur de couverture de séquençage, peuvent occasionner des appels de base de consensus incorrects et un typage erroné. Assign offre une interface graphique conviviale permettant de visualiser la qualité de lecture et la profondeur de couverture de séquençage afin de pouvoir identifier rapidement une mauvaise qualité de lecture et une faible profondeur de couverture de séquençage.

Assign aligne les lectures de séquence à partir d'un fichier d'échantillon au format fastq par rapport à la séquence consensus construite à partir de la base de données IMGT pour chaque locus concerné. Pour obtenir un alignement précis, les allèles des loci DRB1 ont été scindés en différents groupes en fonction de similitudes introniques (pour plus d'informations, reportez-vous aux sections *Séquence consensus du locus* et *Panneau « Coverage Summary » [résumé de la couverture]*). Ainsi, un échantillon peut présenter des allèles DRB1 appartenant à deux groupes DRB1 différents, avoir deux allèles appartenant au même groupe DRB1 ou être homozygote et donc présenter deux copies du même allèle. De même, le fait que l'échantillon comporte ou non des allèles pour HLA-DRB3, HLA-DRB4 ou HLA-DRB5 dépendra de l'haplotype porté par l'échantillon, et en tant que tel, l'échantillon en question peut ne contenir aucun allèle HLA-DRB3/DRB4/DRB5 ou bien présenter un allèle pour un locus, deux allèles pour un seul et même locus ou deux allèles pour différents loci. Dans le cas où un seul et même allèle est présent pour un locus, lorsque la case « Duplicate Homozygous » (dupliquer l'homozygote) est cochée dans les options du rapport, le logiciel indiquera deux copies du même allèle.

Par conséquent, la prudence est de mise lors de l'interprétation du rapport génotypique en tant que type HLA.

Chapitre 2 : Configuration requise et compatibilité informatique

Pour obtenir des performances optimales, utilisez la configuration minimale suivante :

- Processeur Intel Quad Core 64 bits cadencé à 1 GHz ou plus rapide, ou configuration équivalente
- 16 Go de RAM, minimum
- 16 Go d'espace disque disponible

Les fichiers de données de séquençage peuvent être stockés localement ou dans un emplacement réseau. En fonction des performances du réseau, le traitement lors de l'importation de fichiers à partir d'un emplacement réseau sera plus ou moins lent.

Systèmes d'exploitation et logiciels

Assign fonctionne sous Windows et son utilisation a été validée pour les systèmes d'exploitation Windows 11, Windows 10 et Windows Server 2012. Assign n'est pas compatible avec les systèmes d'exploitation Windows suivants : Embedded (y compris Windows sur le séquenceur Illumina), RT, Starter, Mobile et Phone, ou tout matériel ne prenant pas en charge un clavier, une souris et un moniteur standard. Microsoft Excel 97, ou version ultérieure, est requis afin de pouvoir générer des rapports Excel à partir d'Assign.

Résolution d'écran

La résolution d'écran recommandée est de 1920 × 1080 pixels. Utilisez plusieurs moniteurs ou augmentez la résolution d'écran de votre moniteur pour augmenter le nombre de champs visibles pour chaque emplacement.

Formats de fichiers de données compatibles

Assign est compatible avec le format de fichier FASTQ, qu'il soit zippé (*.fastq.gz) ou décompressé (*.fastq). Le séquenceur Illumina génère des fichiers de ce format. Pour plus d'informations sur le format de fichier FASTQ, par exemple, consultez le Guide de référence du flux de travail MiSeq Reporter Generate FASTQ (document # 15042322).

Rétrocompatibilité avec les paramètres précédents

Le programme d'installation d'AlloSeq Assign v1.0.7 inclut le fichier de configuration Tx17.1 v1.0.6 afin de permettre aux utilisateurs d'ouvrir des projets enregistrés avec les précédents paramètres d'AlloSeq Assign. En raison des différentes manières dont les indels sont gérés par l'algorithme entre les diverses versions, il est possible que certaines insertions soient considérées comme incompatibles lors de la réouverture d'un projet précédemment analysé avec d'anciens paramètres d'AlloSeq Assign. Cela peut être rectifié en cliquant-droit sur le locus concerné, puis en sélectionnant « Reanalyse » (analyser à nouveau)

Lorsqu'un utilisateur sélectionne les paramètres Tx17.1 v1.0.1 ou importe un projet ayant été précédemment analysé avec les paramètres Tx17.1 v1.0.1 dans AlloSeq Assign v1.0.7, puis sélectionne « Default » (par défaut) dans la liste déroulante des champs, les couches non codantes seront affichées pour tous les loci.

Chapitre 3 : Installation

CareDx recommande de disposer d'un accès administrateur à l'ordinateur avant d'installer Assign. Assurez-vous que l'ordinateur est connecté à Internet afin que le système puisse être facilement mis à jour avec de nouvelles bibliothèques et divers autres fichiers, le cas échéant.

1. Double-cliquez sur le fichier d'installation (*.msi) et suivez les instructions pour procéder à l'installation du logiciel.
2. Parcourez le contrat de licence.
3. Si vous acceptez les conditions du contrat de licence, cliquez sur **Next** (suivant) pour continuer.
4. Sélectionnez l'emplacement du dossier d'installation. CareDx recommande d'accepter l'emplacement « Default » (par défaut). Cliquez sur **Next** (suivant).
5. Sélectionnez des options de raccourci, puis cliquez sur **Next** (suivant).

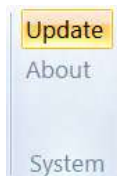
6. Cliquez sur **Install** (installer) pour lancer l'installation.
7. Une fois l'installation terminée, cliquez sur **Finish** (terminer).

Chapitre 4 : Démarrage



1. Double-cliquez sur l'icône « Assign » sur le bureau ou dans l'emplacement d'installation.
2. Dans la boîte de dialogue « Operator Login » (connexion opérateur), sélectionnez l'opérateur dans la liste déroulante. L'opérateur par défaut est **admin**.
3. Saisissez le mot de passe. Le mot de passe par défaut de l'opérateur admin est **cg01**.
4. Cliquez sur **Sign In** (se connecter) pour démarrer le logiciel.

Ajouter une licence



1. Dans le groupe « System » (système), cliquez sur **Update** (mettre à jour).
2. Accédez au fichier de licence Assign que vous avez obtenu auprès de CareDx, puis cliquez sur **Open** (ouvrir).
3. Cliquez sur **Done** (terminé), puis redémarrez le logiciel.
4. Les licences peuvent également être enregistrées dans le dossier d'installation du logiciel.

REMARQUE : Les clés de licence sont fournies avec une durée fixe (par ex., pendant 6 mois). Pour obtenir une nouvelle clé de licence, contactez le service de support technique de CareDx.

Ajouter des opérateurs

1. Cliquez sur **More** (plus) pour développer la boîte de dialogue « Operator Login » (connexion opérateur) et accédez à la section « Edit Users » (modifier des utilisateurs).
2. Dans le champ **Edit Operator** (modifier l'opérateur), saisissez un nouveau nom d'opérateur.
3. Saisissez un mot de passe pour le nouvel opérateur et renseignez-le à nouveau à des fins de vérification.
4. Dans la liste déroulante **Default Settings** (paramètres par défaut), sélectionnez le fichier de configuration approprié pour le test utilisé.
5. Sélectionnez ce paramètre pour tous les opérateurs analysant des données AlloSeq Tx. Les opérateurs disposant de privilèges suffisants pourront modifier les paramètres directement dans Assign.
6. Dans la liste déroulante **Operator Level** (niveau de l'opérateur), sélectionnez l'une des options proposées dans le tableau ci-dessous.
7. Cliquez sur **Add/Update** (ajouter/mettre à jour).

Autorisations de niveau opérateur :

	Premier vérificateur (modification uniquement)	Premier vérificateur (disposant d'un accès aux paramètres)	Vérificateur final (disposant d'un accès complet)
Peut modifier des paramètres	Non	Oui	Oui
Peut modifier des séquences n'ayant pas encore été approuvées par un vérificateur final	Oui	Oui	Oui
Peut signer la case à cocher de la vérification finale	Non	Non	Oui

Mise à jour des références

Des références actualisées sont fournies par CareDx deux fois par an et ces dernières peuvent être téléchargées sur le site web de CareDx. Les utilisateurs doivent procéder à une mise à jour selon la fréquence déterminée par les exigences réglementaires locales. Pour effectuer une mise à jour :

1. Enregistrez les fichiers et dézippez-les sur le bureau ou un emplacement réseau.
2. Après vous être connecté(e) et avoir ajouté des opérateurs, sélectionnez **Update** (mettre à jour) dans le menu **System** (système) dans le ruban.
3. Cliquez sur « References » (références) et « CWD ».
4. Sélectionnez tous les fichiers de référence, puis cliquez sur **Open** (ouvrir).
5. Sélectionnez tous les fichiers CWD, puis cliquez sur **Open** (ouvrir).

- 6 Après avoir importé les nouveaux fichiers CWD et des références, fermez le logiciel, redémarrez-le, sélectionnez le nouveau fichier CWD dans la liste déroulante, puis cliquez sur **Update** (mettre à jour).
- 7 Les nouveaux fichiers CWD et des références seront alors appliqués.

Mise à jour des codes NMDP [Facultatif]

Les codes NMDP compatibles avec Assign peuvent être téléchargés à l'adresse suivante :

<https://hml.nmdp.org/mac/files/numer.v3.zip>

Pour effectuer une mise à jour :

- 1 Enregistrez les fichiers et dézippez le fichier sur le bureau ou un emplacement réseau.
- 2 Cliquez-droit sur le fichier, puis sélectionnez « Rename » (renommer)
- 3 Supprimez .v3 du nom de fichier, puis enregistrez.
- 4 Connectez-vous à Assign, puis sélectionnez **Update** (mettre à jour) dans le menu **System** (système) dans le ruban.
- 5 Cliquez sur **NMDP Codes** (codes NMDP).
- 6 Sélectionnez le fichier, puis cliquez sur **Open** (ouvrir).

Importer et analyser des séquences

L'importation de séquences peut prendre entre quelques minutes et plusieurs heures, selon le nombre de fichiers importés et les performances du système informatique. Lors d'une importation, Assign est indisponible et la barre de titre de l'application indique que le logiciel ne répond pas. Le logiciel répondra de nouveau une fois l'importation et l'analyse terminées. En raison de la mise à jour simultanée des fichiers système, l'analyse lors de la première importation mettra un peu plus de temps après l'installation initiale et une actualisation des références.

Une fois que vous avez importé des séquences dans Assign, l'analyse se lance automatiquement. L'analyse inclut l'alignement des lectures, les appels de base de consensus, la mise en phase et une comparaison de la séquence consensus avec la bibliothèque de référence.

Erreurs d'importation

Les noms de fichiers d'échantillon FASTQ présentent généralement le format suivant :

samplename-HLA-date_S1.FASTQ.gz

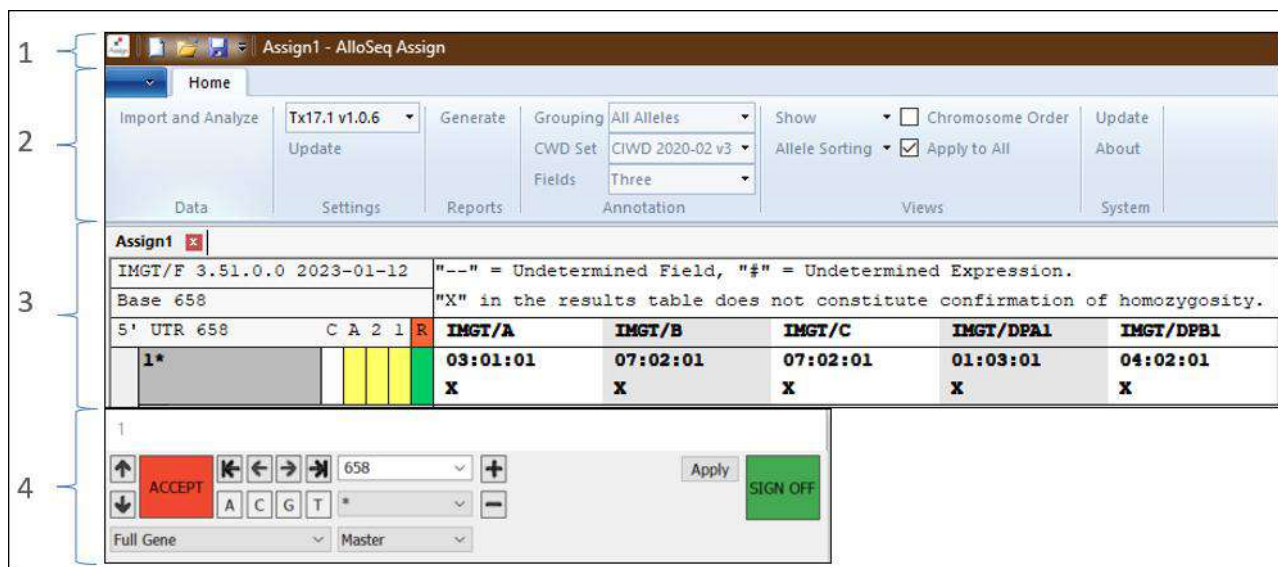
(par ex., 00001234-HLA-04262016_S5_L001_R1_001.fastq.gz, 00001234-HLA-04262016_S5_L001_R2_001.fastq.gz)

La partie « -HLA- » du nom de l'échantillon est essentielle afin de pouvoir procéder à l'identification et l'analyse dans Assign.

Une fois l'analyse des séquences importées terminée, l'un des avertissements suivants s'affiche afin d'indiquer que l'importation des fichiers a échoué :

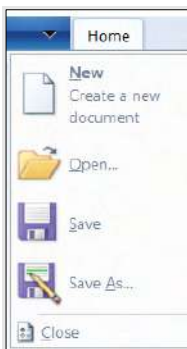
- « No sample identifier/delimiter » (aucun identificateur/délimiteur d'échantillon) ;
- « There are no dashes (-) in the file name as expected » (le nom de fichier ne présente aucun tiret (-) comme prévu) ;
- « There are no appropriate characters before the first dash to name the sample » (aucun caractère approprié n'a été utilisé avant le premier tiret pour nommer l'échantillon) ;
- « No target identified/delimiter (i.e., HLA missing) » (aucune cible identifiée/délimiteur [c.-à-d., HLA manquant]) ;
- « Unable to combine 1 or more paired end files » (impossible de combiner 1 ou plusieurs fichiers paired-end) ;
- « Only a single read was imported for 1 or more samples » (une seule lecture seulement a été importée pour 1 ou plusieurs échantillons).

Chapitre 5 : Navigation dans l'interface



- 1 Menu **File** (fichier) : permet de créer, d'ouvrir et d'enregistrer des séquences dans Assign.
- 2 Onglet **Home** (accueil) : permet d'accéder aux options « Settings » (paramètres) et « Views » (écrans).
- 3 Panneau **Sample** (échantillon) : répertorie les échantillons d'un projet et permet de suivre les commentaires des vérificateurs et le pipeline d'analyses en laboratoire. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section *Panneau « Sample » (échantillon)*.
- 4 **Navigateur** : vous aide à accéder aux positions d'intérêt d'une base. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section *Navigateur*.

Menu « File » (fichier)

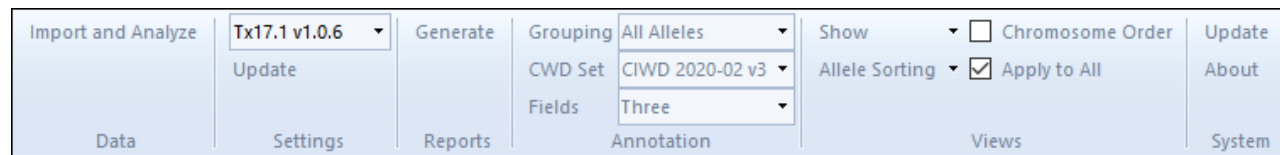


Le menu « File » (fichier) se trouve à gauche de l'onglet « Home » (accueil). Cliquez sur la flèche bas pour ouvrir le menu « File » (fichier). Dans le menu « File » (fichier), vous pouvez créer, ouvrir et enregistrer des projets.

Cliquez sur **Save** (enregistrer) ou sur **Save As** (enregistrer sous) pour enregistrer des lectures alignées, la séquence consensus de l'échantillon et les modifications apportées par l'utilisateur. N'oubliez pas d'enregistrer régulièrement les projets.

Onglet « Home » (accueil)

L'onglet « Home » (accueil) se compose des groupes suivants : « Data » (données), « Settings » (paramètres), « Reports » (rapports), « Annotation », « Views » (écrans) et « System » (système).



« Data » (données)

Dans le groupe « Data » (données), vous pouvez importer et analyser des données de séquençage.

- 1 Cliquez sur l'onglet d'un document ouvert afin de sélectionner la destination d'importation. Pour créer un document, cliquez sur le bouton « File » (fichier), puis sélectionnez **New** (nouveau) ou appuyez sur **Ctrl+N**. Dans le groupe « Data » (données), cliquez sur **Import and Analyse** (importer et analyser).
- 2 Accédez au dossier contenant les fichiers au format FASTQ.
- 3 Utilisez la touche Ctrl pour sélectionner des fichiers distincts ou la touche Maj pour sélectionner le groupe de fichiers à importer et analyser. Appuyez sur Ctrl + A pour sélectionner tous les fichiers dans un dossier. La zone de recherche en haut à droite de la boîte de dialogue d'importation peut également être utilisée pour trouver un échantillon ou un locus donné à des fins d'analyse.
- 4 Cliquez sur **Open** (ouvrir) pour lancer l'importation et l'analyse.

REMARQUE : Chaque échantillon génère un fichier au format FASTQ pour les lectures 1 et 2. Assurez-vous de sélectionner les deux fichiers au format FASTQ.

Pour une analyse optimale, les fichiers FASTQ « Read 1 » (lecture 1) et « Read 2 » (lecture 2) sont importés et analysés simultanément.

« Settings » (paramètres)

Dans **Settings**, vous pouvez sélectionner des fichiers contenant différents paramètres d'analyse et de reporting. Il se peut que ce menu ne propose aucune option à modifier. Cliquez sur **Update** (mettre à jour) pour enregistrer les options d'affichage actuelles et les appliquer par défaut, y compris le volet actuel, le nombre de champs et l'ensemble CWD.

REMARQUE : Lorsque des fichiers de configuration de versions antérieures à la version 1.0.3 sont utilisés avec la version 1.0.3 et versions ultérieures, les échantillons seront analysés par rapport aux gènes capturés avec le test AlloSeq Tx.

« Reports » (rapports)

Le groupe « Reports » (rapports) vous permet de générer :

- Des données de génotypage et de séquençage au format FASTA.
- Les fichiers des rapports de génotypage sont au format texte, Excel ou XML.
- Un rapport d'analyse de fragment.
- Un rapport HML.

Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section *Générer des rapports*.

« Annotation »

Dans le groupe « Annotation », vous pouvez afficher et indiquer des appariements de génotype comme suit :

- **G Groups** (groupes G) : consolide la liste du panneau « Results » (résultats) en groupes G.
- **P Groups** (groupes P) : consolide la liste du panneau « Results » (résultats) en groupes P.
- **All Alleles** (tous les allèles) : affiche tous les appariements d'allèles dans le panneau « Results » (résultats).

Le **CWD Set** (ensemble CWD) affiche les allèles communs, intermédiaires et bien documentés (CIWD) en gras dans le panneau « Results » (résultats). Les fichiers CIWD sont générés à partir d'une combinaison de la version 3.0.0 du catalogue CIWD¹ et de la version 2.0.0 du catalogue CWD² et peuvent être modifiés afin de tenir compte des allèles CIWD dans votre population. Les fichiers CIWD sont mis à jour tous les six mois avec la version de la référence IMGT afin d'inclure les allèles actualisés, entraînant ainsi une division des allèles. Les fichiers CIWD peuvent être modifiés en ouvrant les fichiers inclus avec chaque version de référence à l'aide d'un éditeur de texte tel que Notepad. Le fichier cat 1 contient les allèles communs et intermédiaires tandis que le fichier cat 1-2 contient les allèles communs, intermédiaires et bien documentés.

Important : Étant donné que les fichiers CIWD peuvent être modifiés par l'utilisateur afin d'inclure des allèles spécifiques à la population, CareDx décline toute responsabilité quant à l'intégrité de ces fichiers après leur téléchargement sur son site web. Dans la liste déroulante **Fields** (champs), vous pouvez limiter l'affichage des allèles dans la liste des résultats au nombre de champs spécifié. Si vous sélectionnez « Maximum », la séquence utilisée pour le typage appliquera automatiquement la couverture maximale pour tous les loci. Lorsque le nombre de champs est réduit, des allèles pourront apparaître plusieurs fois dans le tableau des résultats.

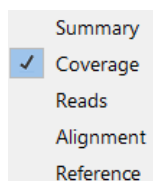
¹ Hurley, CK, Kempenich, J, Wadsworth, K, et al. Common, intermediate and well-documented HLA alleles in world populations: CIWD version 3.0.0. HLA. 2020; 95: 516– 531. <https://doi.org/10.1111/tan.13811>

² Mack et al. Common and well-documented HLA alleles: 2012 update to the CWD catalogue. *Tissue Antigens*, 81:194-203, March 20, 2013.

Des paires d'allèles identiques peuvent survenir en raison de différences de 3e et 4e champ, ce qui occasionne des différences en termes de mésappariement. Si vous sélectionnez « Default » (par défaut) et que l'option « Apply to All » (appliquer à tous) est cochée, les loci de Classe I seront affichés sur 4 champs, les loci de Classe II sur 3 champs et le MIC sur 2 champs.

« Views » (écrans)

Dans le groupe « Views » (écrans), vous pouvez naviguer entre les différents panneaux pour afficher les données de séquençage de différentes manières. Utilisez la liste déroulante « Show » (afficher) pour sélectionner l'écran **Summary** (résumé), **Coverage** (couverture), **Reads** (lectures), **Alignment** (alignement) ou **Reference** (référence).



Summary (résumé) - Comprend 4 panneaux :

- Panneau « Typing Summary » (résumé du typage) : affiche les types attribués.
- Motifs
- Panneau « Quality Summary » (résumé de la qualité) : affiche le pourcentage d'appels de base dont la qualité est $\geq$ au score Q30.
- Panneau « Coverage Summary » (résumé de la couverture) : affiche la profondeur moyenne de la couverture de séquençage.

Coverage (couverture) - Affiche la couverture moyenne et la composition des appels de base sur l'amplicon.

Reads (lectures) - Affiche les lectures utilisées dans les appels de base.

Alignment (alignement) - Comparaison de la séquence consensus de l'échantillon et de paires d'allèles répertoriées dans le panneau « Results » (résultats).

Reference (référence) - Comparaison de la séquence consensus de l'échantillon et des séquences de référence pour un locus.

La liste déroulante « Allele Sorting » (tri des allèles) vous permet de trier le panneau « Results » (résultats) par allèles ayant la plus grande couverture de séquence de référence (les allèles dont le gène complet a été séquençé sont répertoriés en priorité par rapport aux allèles présentant uniquement des exons complets ou limités) ou par nombre de mésappariements.

« System » (système)

Dans le groupe « System » (système), vous pouvez mettre à jour et consulter des informations dans le logiciel Assign. Cliquez sur **Update** (mettre à jour) pour ouvrir une boîte de dialogue vous permettant d'importer des clés, des références, des codes NMDP ainsi que des fichiers CWD. Cliquez sur **About** (à propos de) pour ouvrir une boîte de dialogue contenant les informations sur la version du logiciel et la licence.

Panneau « Sample » (échantillon)

Le panneau « Sample » (échantillon) affiche les noms des échantillons, les loci séquencés pour chaque échantillon, la version de la référence IMGT/HLA et le statut de la vérification pour chaque locus.

A → IMGT/A 3.41.0.1 2020-07-13	
Base 1668	
cDNA 121.1, Exon 3 90	C A 2 1 R
Sample1* A	
B	
C	
DPA1	
DPB1	
DQA1	
DQB1	
DRB1G03	
DRB1G04	
DRB4	
E	
F	
G	
H	
MICA	
MICB	

B → (encadré rouge autour des échantillons)

C → (encadré rouge autour des loci)

A Version de la base de données et de la référence IMGT/HLA

B ID de l'échantillon et loci

C Hiérarchie des vérifications, activation des rapports et commentaires spécifiques au locus

Attribuer des références

La première ligne du panneau « Sample » (échantillon) affiche la base de données de référence utilisée pour l'attribution de la nomenclature des allèles à la séquence de l'échantillon. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section « *Reference Databases* » (bases de données de référence). Pour plus d'informations sur la deuxième ligne, reportez-vous à la section *Coordonnées*. Les exemples suivants donnent des informations spécifiques sur les bases de données :

Référence IMGT/HLA

IMGT/A 3.35.0.0 2019-01-23

- **IMGT** - indique la base de données de référence
- **A** - indique le nom du gène
- **3.35.0.0** - les 3 premiers champs indiquent la version de la base de données IMGT/HLA ; le quatrième champ indique la version de la base de données Assign.
- **2019-01-23** - désigne la date de la version IMGT/HLA

Échantillons et loci

Cliquez sur un locus pour afficher les informations le concernant dans les panneaux « Sequences » (séquences) et « Results » (résultats).

« Review Hierarchy » (hiérarchie des vérifications)

La section « Review Hierarchy » (hiérarchie des vérifications) du panneau « Sample » (échantillon) inclut cinq colonnes, offrant ainsi plusieurs niveaux de vérifications et de commentaires pour chaque échantillon et chaque locus répertorié. Les colonnes sont intitulées C, A, 1, 2 et R. Chaque niveau de vérification fait l'objet d'un suivi et d'un contrôle.

- **Colonne C** : la case de la colonne C est blanche par défaut. Cliquez-droit sur le locus pour ajouter un commentaire se rapportant à la vérification. Lorsque des commentaires sont présents, la case deviendra bleu clair. Les commentaires ajoutés dans la colonne C sont inclus dans le rapport de génotypage complet.
- **Colonne A** : la case de la colonne A est jaune par défaut. Lorsque l'échantillon est vérifié à toutes les positions indiquées dans le navigateur, la case de la colonne A deviendra automatiquement verte.
- **Colonne 2** : la case de la colonne 2 est jaune par défaut. Une fois la deuxième vérification terminée, cliquez sur la case jaune. La case deviendra alors verte afin d'indiquer que la deuxième vérification est terminée et de verrouiller l'échantillon. Aucune autre modification n'est possible, à moins que la case n'ait été effacée manuellement.
- **Colonne 1** : la case de la colonne 1 est jaune par défaut. Une fois la première vérification terminée, cliquez sur la case jaune ou sur le bouton « Sign Off » (approuver) du navigateur. La case deviendra alors verte pour indiquer que la première vérification est terminée.
- **Colonne R** : une case verte dans la colonne R indique que le locus est inclus dans les rapports générés. Cliquez sur la case pour qu'elle devienne rouge et empêcher ainsi la création d'un rapport sur le locus.

Options du panneau « Sample » (échantillon)

Des options supplémentaires sont disponibles pour n'importe quel locus répertorié dans le panneau « Sample » (échantillon). Pour afficher ces options, cliquez-droit sur le nom d'un locus. Les options de typage suivantes sont disponibles :

- **Show Comments** (afficher les commentaires) : affiche les avertissements concernant la qualité ou les commentaires se rapportant au locus d'un échantillon.
- **Edit Comments** (modifier les commentaires) : ouvre un champ permettant d'ajouter ou de modifier des commentaires sur l'échantillon sélectionné. Ces commentaires figurent dans le rapport. Une case bleu clair dans la colonne C indique la présence d'un commentaire.
- **Reanalyse** (analyser à nouveau) : supprime toutes les modifications et tous les ajustements apportés au locus sélectionné.
- **Remove** (supprimer) : supprime le locus sélectionné du projet.

Navigateur

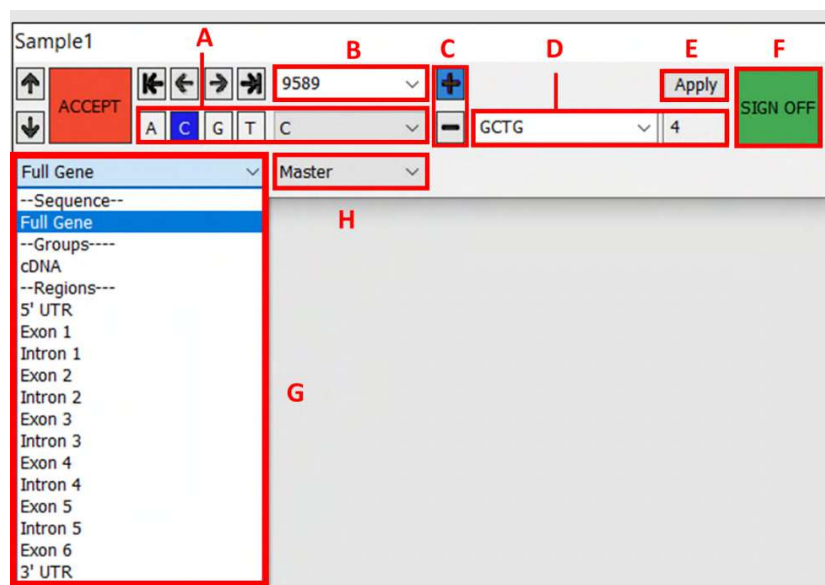
Utilisez le navigateur pour accéder à une position d'intérêt d'une base, confirmer les appels de base ou modifier des appels de base. Le navigateur peut être glissé n'importe où sur l'écran.

The screenshot shows the HLA Navigator interface for locus R970900614. It features a sequence editor with a text input field containing '9594' and a dropdown menu showing 'GCTGCT'. Below the input field are buttons for 'ACCEPT', 'A', 'C', 'G', 'T', and 'A'. To the right of the sequence editor are buttons for 'Apply' and 'SIGN OFF'. At the bottom, there are dropdown menus for 'Full Gene' and 'Master'.

Navigation de base

Icône de navigation	Description
	Cliquez sur les flèches haut et bas pour naviguer entre les loci dans le panneau « Sample » (échantillon).
	Cliquez sur Accept (accepter) pour confirmer un appel de base à une position spécifique. Cliquez sur Reject (refuser) pour modifier un appel de base précédemment accepté.
	Utilisez les flèches suivant et précédent pour naviguer entre les positions à contrôler.
	Utilisez la première et la dernière flèche pour accéder à la première et à la dernière position d'une base.
	Cliquez sur Sign Off (approuver) pour confirmer que la vérification est terminée. Ce bouton s'affiche lorsqu'il ne reste plus aucune position à vérifier. Une fois la case « Sign Off » sélectionnée par le premier vérificateur, la 1 ^{ère} colonne de vérification dans la hiérarchie des vérifications devient automatiquement verte et le logiciel passe automatiquement au gène suivant dans le projet.
	Cliquez sur « Apply » (appliquer) pour accéder à une position d'intérêt.

Navigation avancée



The screenshot shows a software interface for base selection. At the top, there's a 'Sample1' header. Below it, a row of controls includes 'ACCEPT', 'REJECT', and 'SIGN OFF' buttons. A dropdown menu shows 'Full Gene' selected. A text box displays '9589'. A 'Master' dropdown is also visible. A large area labeled 'H' is the main workspace. A list on the left shows 'Full Gene', 'cDNA', and 'Regions' with sub-items like '5' UTR', 'Exon 1', 'Intron 1', etc. A 'G' label is near the bottom left.

A Sélection d'une base

B Position des nucléotides actifs et/ou liste des mésappariements

C Sélection des insertions et délétions

D Détails de l'insertion

E Appliquer l'insertion

F Approuver

G Modification du champ de position des nucléotides

H Sélection d'une couche

Sélection d'une base

La base mise en surbrillance indique l'appel de base à la position actuelle. Lorsque plusieurs bases sont mises en surbrillance, cela indique que plus d'une base a été positivement identifiée à la position actuelle. Un  mis en surbrillance indique une insertion. Un  mis en surbrillance indique une délétion.

1. La modification des appels de base s'opère par l'ajout ou la suppression d'une base à la position active qui est cohérente avec l'appel de base de consensus estimé par l'opérateur. Pour ce faire, cliquez sur **A**, **C**, **G** ou **T**, **+** ou **-**, ou sélectionnez une base dans la liste déroulante de sélection d'une base.
2. Cliquez sur **Accept** (accepter) pour accepter la base sélectionnée et passer à la position à faible niveau de confiance suivante. Reportez-vous aux *Indicateurs de confiance* pour connaître les critères des positions à faible niveau de confiance.
3. Pour modifier un appel de base précédemment accepté, cliquez sur **Reject** (refuser) pour activer la modification.

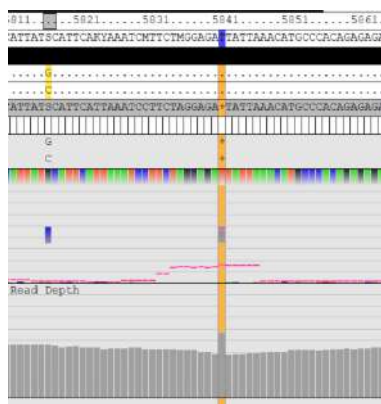
Liste « Mismatch » (mésappariement)

La liste « Mismatch » (mésappariement) affiche la position sélectionnée. Sélectionnez la flèche bas pour afficher toutes les positions de mésappariement pour la paire d'allèles sélectionnée dans les colonnes « Mismatch » (mésappariement) actives. Pour déplacer le curseur vers la position sélectionnée, saisissez un nombre dans le champ « Nucleotide Position » (position des nucléotides), puis cliquez sur **Apply** (appliquer) ou sélectionnez une option dans la liste afin de vous déplacer vers la position en question.

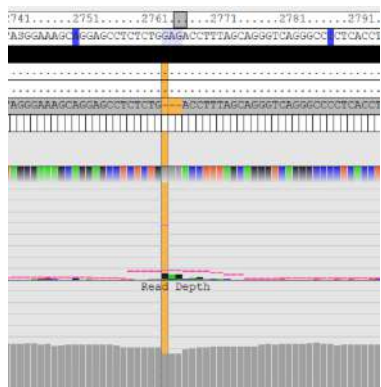
Détails de l'indel

À une position présentant une insertion ou une délétion, la case + (insertion) ou – (délétion) appropriée est mise en surbrillance bleue. La longueur de l'insertion et les bases incluses dans cette insertion sont spécifiées à côté des symboles. Les bases insérées peuvent être modifiées dans la case, puis enregistrées en cliquant sur « Apply » (appliquer) dans le navigateur.

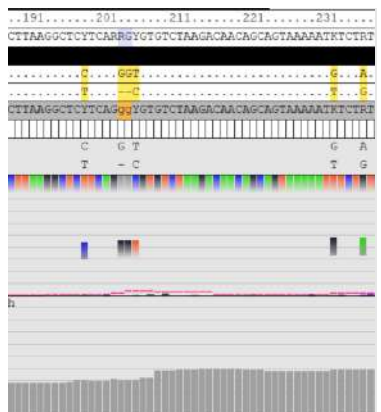
Les insertions et les délétions sont représentées dans la séquence consensus de la manière suivante :



Une insertion est représentée par un + dans la séquence consensus de l'échantillon. La ou les bases insérées apparaissent directement avant le +. Dans le navigateur, la séquence insérée peut être visualisée dans la zone de texte. Lorsque les deux allèles présentent une insertion à la même position, utilisez la liste déroulante pour afficher la séquence insérée pour les deux allèles.



Une délétion homozygote est représentée par un – dans la séquence consensus de l'échantillon. Le – indique qu'un allèle homozygote présente une délétion, ou que les deux allèles d'un échantillon hétérozygote présentent la délétion. Lorsqu'une délétion est présente dans les deux allèles, elle ne sera pas affichée dans la couche de mise en phase.



Une délétion hétérozygote est représentée par des lettres minuscules dans la séquence consensus de l'échantillon, indiquant ainsi qu'un allèle présente la délétion, et que l'autre non. Seule la première position de la délétion apparaîtra dans la couche de mise en phase. Les délétions ne sont prises en compte que pour un seul mésappariement dans la couche d'analyse.

Position des nucléotides par régions ou groupes

- La numérotation par défaut commence à la première base du gène. Utilisez la liste déroulante pour afficher le système de numérotation en fonction de la région ou du groupe.
- **Full Gene** (gène complet) - Position dans la séquence du gène basée sur la séquence consensus du locus.
- **Regions** (régions) - Pour une position d'intérêt donnée, choisissez la région du gène, entrez la position relative dans la liste des mésappariements, puis cliquez sur **Apply** (appliquer). Cette fonction permet d'accélérer la navigation.
- **Groups** (groupes) - Les groupes définissent une chaîne de régions. L'ADNc est un groupe d'exons.

« Views » (écrans)

Cliquez sur **Show** (afficher) pour choisir entre les volets « Summary » (résumé), « Coverage » (couvertures), « Reads » (lectures), « Alignment » (alignement) et « Reference » (référence).

« Summary » (résumé)

Les panneaux récapitulatifs suivants sont disponibles dans l'écran « Summary » (résumé). Chacun d'entre eux peut être affiché dans une fenêtre dédiée, la fenêtre par défaut correspondant au résumé du typage.

- Panneau « Typing Summary » (résumé du typage)
- « Sequence Motifs » (motifs de séquence)
- Panneau « Quality Summary » (résumé de la qualité)
- Panneau « Coverage Summary » (résumé de la couverture)



Pour passer d'un panneau récapitulatif à l'autre, survolez avec le curseur de la souris la case bleue située en haut à droite d'un écran « Summary » (résumé), puis cliquez sur la flèche bleue qui s'affiche. Cette flèche permet de naviguer entre les différents panneaux récapitulatifs.

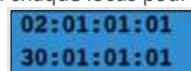


Lorsqu'il y a plus de loci que ce qui peut être affiché à l'écran, ces derniers peuvent être reportés sur la deuxième page du panneau récapitulatif en cliquant sur la flèche bleue en bas à droite de l'écran. Cliquez sur la flèche bleue en bas à gauche pour revenir au panneau récapitulatif principal.

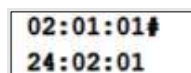
REMARQUE : Cliquez sur « Chromosome order » (ordre des chromosomes) pour basculer l'ordre des loci entre alphanumérique et chromosomique. Toute modification de l'ordre des loci dans l'écran « Summary » (résumé) sera également appliquée dans le rapport « Summary » (résumé). Pour conserver ce paramètre, cliquez sur **Update** (mettre à jour) dans la section « Settings » (paramètres) de l'onglet « Home » (accueil).

Panneau « Typing Summary » (résumé du typage)

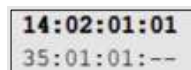
Le panneau « Typing Summary » (résumé du typage) affiche les échantillons ainsi que les meilleurs appariements d'allèles attribués à chaque locus pour chaque échantillon. Le panneau « Typing Summary » (résumé du typage) utilise les marqueurs suivants :



Échantillon actif—Une mise surbrillance bleue indique l'échantillon actif. Cliquez sur la zone mise en surbrillance pour ouvrir l'échantillon et le locus dans l'écran « Coverage (couverture) » afin de procéder à un contrôle plus approfondi. Les champs remplis indiquent un résultat de typage non ambigu.



Expression ambiguë—Un # indique une expression ambiguë dans le typage d'un allèle.



Champs ambigus—Un double tiret (--) indique un champ ambigu dans le résultat de typage. Par ex., --:01 indique une ambiguïté dans le premier champ, 01:-- indique une ambiguïté dans le deuxième champ et 01:01:-- indique une ambiguïté dans le troisième champ.

01:01:01
24:02:01

Avertissement de niveau de confiance, rouge— une case rouge située immédiatement à gauche d'une paire d'allèles indique un locus qui pourrait justifier de procéder à un contrôle plus approfondi. Cet avertissement peut indiquer une qualité de lecture insuffisante ou une profondeur moyenne de couverture inférieure à 100.

07:02:01
07:02:01

Appels homozygotes dupliqués, jaune—Une case jaune située immédiatement à gauche d'une paire d'allèles indique que la case « Duplicate Homozygous Calls » (dupliquer les appels homozygotes) de la boîte de dialogue des rapports a été cochée et que l'échantillon est homozygote aux loci concernés. Si la case « Duplicate Homozygous Calls » (dupliquer les appels homozygotes) n'est pas cochée, le deuxième allèle sera affiché sous la forme d'un X, comme indiqué ci-dessous. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section sur les rapports ci-dessous.

07:02:01
X

X affiché pour le deuxième allèle—Un X affiché pour le deuxième allèle indique qu'aucune position hétérozygote n'a été détectée dans la séquence analysée. La présence d'un X dans l'écran récapitulatif ne constitue pas une confirmation de l'homozygotie.

15:03:01
15:16:01

Texte en gras—Indique un allèle CIWD.

Low
Coverage

Faible couverture — Indique un échantillon présentant un nombre de lectures trop insuffisant à aligner sur les références. En règle générale, cet avertissement s'affiche avec des contrôles négatifs ou des échantillons qui ne satisfont pas aux indicateurs de qualité.

34:02:01G
68:02:01G

G uniquement—Affiche tous les allèles de tous les loci pour lesquels IMGT a défini un groupe G dans des groupes G. Pour activer cet affichage, exécutez une fois le raccourci CTRL+G. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section sur les rapports.

34:02P
68:02P

P uniquement—Affiche tous les allèles de tous les loci pour lesquels IMGT a défini un groupe P dans des groupes P. Pour activer cet affichage, exécutez une deuxième fois le raccourci CTRL+G. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section sur les rapports.

34:02:01
68:02:01

Par défaut—Exécutez le raccourci CTRL+G une troisième fois pour afficher tous les allèles de tous les loci en fonction du nombre de champs sélectionnés dans les options de champs.

« Sequence Motifs » (motifs de séquence)

L'onglet « Sequence Motifs » dans l'écran « Summary » (résumé) indique la présence de motifs définis dans les fichiers de référence. Les motifs indiqués dans cet onglet incluent la présence de motifs Bw4/Bw6 dans HLA-A, -B et -C, le génotype de la position SNP DPB1 rs9277534 qui code des variantes d'expression ainsi que d'autres positions SNP jugées importantes. Une liste complète des motifs inclus dans les références est fournie dans les notes de mise à jour des références.

Sequence Motifs.									
IMGT/A	IMGT/B	IMGT/C	IMGT/DPA1	IMGT/DPB1	IMGT/DQA1	IMGT/DQB1	IMGT/DRB1	IMGT/DRB3	IMGT/DRB4
	Bw6	Bw6		rs9277534:AA					
Bw4	Bw4	Bw6		rs9277534:GG					
Bw4	Bw6	Bw6		rs9277534:AA					

Panneau « Quality Summary » (résumé de la qualité)

Un score de qualité, ou Q-score, indique la probabilité d'un appel de base incorrect. Lors d'un séquençage Illumina, chaque base d'une lecture se voit attribuer un Q-score. Un Q-score plus élevé indique une probabilité d'erreur plus faible. Par ex., Q30 signifie qu'il y a une chance sur 1 000 qu'un appel incorrect survienne avec une précision d'appel correspondante de 99,9 %. Le panneau « Quality Summary » (résumé de la qualité) affiche le pourcentage d'appels de base présentant un score Q30, ou plus élevé, pour chaque locus. Un avertissement de niveau de confiance s'affiche pour les loci lorsque le pourcentage d'appels de base présentant un score Q30 est inférieur ou égal à 75 %.

Percent base calls with Q30 or better.									
IMGT/A	IMGT/B	IMGT/C	IMGT/DPA1	IMGT/DPB1	IMGT/DQA1	IMGT/DQB1	IMGT/DRB1	IMGT/DRB3	IMGT/DRB4
97%	96%	97%	97%	97%	97%	96%	97%	97%	

Panneau « Coverage Summary » (résumé de la couverture)

Le panneau « Coverage Summary » (résumé de la couverture) affiche la profondeur moyenne de la couverture de séquençage pour chaque locus dans le projet. La profondeur de couverture de séquençage correspond au nombre moyen de bases à chaque position séquencée dans les données de séquençage. Des avertissements s'affichent lorsque les loci ne satisfont pas aux spécifications de couverture moyenne de 100x. Si les 2 allèles d'un locus sont scindés en 2 groupes (par ex., DRB1*01 et DRB1*03), un avertissement s'affiche lorsque le groupe ne satisfait pas aux spécifications de couverture moyenne de 50x.

Average sample coverage.									
IMGT/A	IMGT/B	IMGT/C	IMGT/DPA1	IMGT/DPB1	IMGT/DQA1	IMGT/DQB1	IMGT/DRB1	IMGT/DRB3	IMGT/DRB4
224	231	221	201	171	214	202	196	201	

95	111	100	80	59	72	73	29	32	
----	-----	-----	----	----	----	----	----	----	--

Échantillon avec des avertissements de couverture affichés en rouge.

Résumé du gène

Survolez avec le curseur de la souris un typage d'allèle pour afficher les informations récapitulatives suivantes.

04:01:01
07:01:01
Min Depth : 24
Mean Depth : 100
Percent Q30: 94

Min Depth (profondeur minimale)—Couverture de séquençage minimale dans les régions couvertes par le panneau de la sonde. Des avertissements s'affichent sous forme de barres rouges à côté de l'indicateur lorsque la profondeur minimale est inférieure au seuil défini dans les références.

01:01:01
02:01:01
Min Depth : 4
Mean Depth : 72
Percent Q30: 96

Mean Depth (profondeur moyenne)—Couverture de séquençage moyenne dans les régions couvertes par le panneau de la sonde. Des avertissements s'affichent sous forme de barres rouges à côté de l'indicateur lorsque la profondeur moyenne est inférieure à une couverture de 100x, ou de 50x pour des allèles de loci scindés.

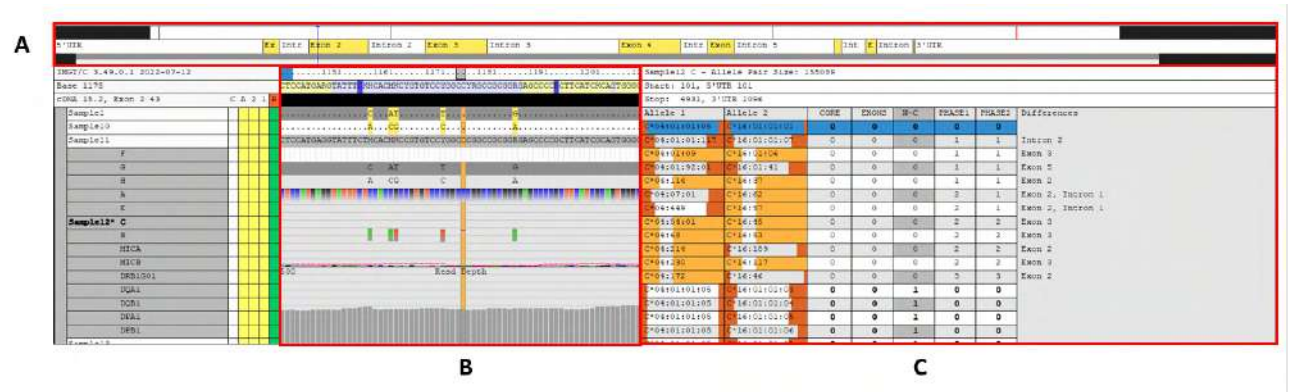
04:03:01
09:01:02
Min Depth : 40
Mean Depth : 178
Percent Q30: 93

Percent Q30 (pourcentage Q30)—Pourcentage de bases > au score Q30.

REMARQUE : Lorsque des allèles issus de plusieurs groupes sont présents, le résumé affiche les résultats pour le premier allèle répertorié.

Écran « Coverage » (couverture)

L'écran « Coverage » (couverture) inclut les éléments suivants : jauge de niveau de confiance, structure du locus, blocs de mise en phase, panneau « Sequences » (séquences) et panneau « Results » (résultats). Pour afficher l'écran « Coverage » (couverture), dans le groupe « Views » (écrans), cliquez sur **Show** (afficher), puis sur **Coverage** (couverture).

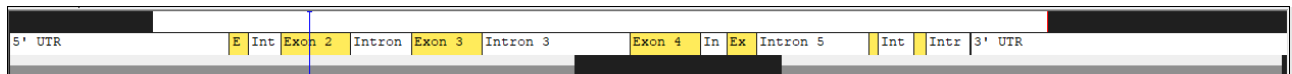


- Jauge de niveau de confiance, structure du locus et blocs de mise en phase**—Affiche l'écran de la structure de haut niveau du locus, comme les régions non traduites (UTR), les introns et les exons, indique la position et le niveau de confiance des appels de base, et indique les blocs d'une séquence mise en phase.
- Panneau Sequences (séquences)**—Affiche la séquence consensus de référence, la séquence de l'échantillon, les appels de base, la profondeur de couverture de séquençage, la qualité des appels de base et d'autres lectures de séquence.
- Panneau Results (résultats)**—Affiche les meilleurs appariements d'allèles pour la séquence de l'échantillon ainsi que les mésappariements entre la séquence de l'échantillon et la séquence de référence, le cas échéant.

Déplacez la zone de défilement des coordonnées dans le panneau « Sequences » (séquences) pour trouver les positions où le niveau de confiance des appels de base est faible. Utilisez le panneau « Results » (résultats) pour trouver des mésappariements d'allèles.

Jauge de niveau de confiance, structure du locus et blocs de mise en phase

Trois lignes s'étendent sur toute la largeur de l'écran en haut de l'écran « Coverage » (couverture).



Ligne du haut : **Jauge de niveau de confiance**

Ligne du milieu : **Structure du locus**

Ligne du bas : **Blocs de mise en phase**

Cliquez sur une ligne pour déplacer l'axe bleu qui indique la région affichée dans le panneau « Sequences » (séquences).

Jauge de niveau de confiance

La jauge de niveau de confiance utilise des couleurs pour montrer les positions où le niveau de confiance des appels de base pourrait justifier un contrôle plus approfondi.



La couleur noire indique l'absence de couverture. Les raisons les plus courantes de l'absence de couverture sont les suivantes :

- La région se trouve en dehors de la zone de couverture de la sonde pour le locus analysé
- La séquence de référence contient une insertion ou une délétion absente de l'échantillon

Les nuances de rouge de plus en plus intenses indiquent l'une des conditions suivantes :

- La couverture de séquençage $\geq$ au score Q30 se situe en deçà du seuil de profondeur minimale pour le locus.
- Le score moyen de qualité pour les appels de base à cette position est faible
- Une base au-delà du seuil de bruit n'est pas appelée dans le consensus

- Une base en deçà du seuil de bruit est appelée dans le consensus

La couleur blanche indique une couverture complète.

Structure du locus

La structure du locus utilise la couleur jaune pour indiquer une séquence exonique/codante et la couleur blanche pour indiquer un intronique/non codante.



Jaune - Exons qui se trouvent dans la colonne « Mismatch » (mésappariement) active du panneau « Results » (résultats).

Blanc - Régions non codantes qui se trouvent dans la colonne « Mismatch » (mésappariement) active du panneau « Results » (résultats).

Gris - Par ex., pour les régions qui ne figurent pas dans la colonne « Mismatch » (mésappariement) active du panneau « Results » (résultats), cela concerne les exons qui ne sont pas couverts par l'analyse de la couche principale lorsque seule la couche principale est active.

Blocs de mise en phase

Dans les blocs de mise en phase, les régions apparaissent en gris clair ou en noir.



Gris clair - Régions dans lesquelles les bases sont conjointement mises en phase

Noir - Sections dans lesquelles la relation de mise en phase entre les positions polymorphes ne peut pas être établie.

Dans cet exemple, il y a 3 x blocs d'une séquence mise en phase. La mise en phase peut ne pas être possible si les fragments séquencés sont plus petits que la distance entre les positions polymorphes.

Panneau « Sequences » (séquences)

Le panneau « Sequences » (séquences) dans l'écran « Coverage » (couverture) est composé de la section « Sequences » (séquences) et « Base Calling » (appel de base).

Section « Sequences » (séquences)

La section « Sequences » (séquences) du panneau « Sequences » (séquences) contient des informations issues de comparaisons de séquences de référence avec des séquences de l'échantillon. Ces lignes sont mises à jour lorsque vous sélectionnez différentes paires d'allèles dans le panneau « Results » (résultats).

IMGT/B 3.49.0.1 2022-07-12		...1221.....1231.....1241.....1251.....1261.....1271.....1281.....1291....	
Base 1273		ATATTGGGACSGGAAACACRGANSWNSAAGVSCM3RCRCAGACTKACCGAGWRRCCCTGCGSAHCSYGCKCS-TACTA	2
cDNA 77.2, Exon 2 229	C A 2 1 R		3
A		A C T A CA AG A G G	4
Sample17* B		G G G G G G G A C T C	5
C		ATATTGGGACCGGRASACACAGATCTKCAAGRCCAASRCACAGACTGACCGAGAGRRCCCTGCGGAMCCTGCKCSGCTACTAC	6
DFA1			7
DFB1		A C T A CA AG A G G	8
DQA1		G G G G G G G A C T C	

1 Coordonnées

2 Séquence consensus du locus

3 Indicateur de modification de séquence

4 Séquence de référence de l'allèle 1

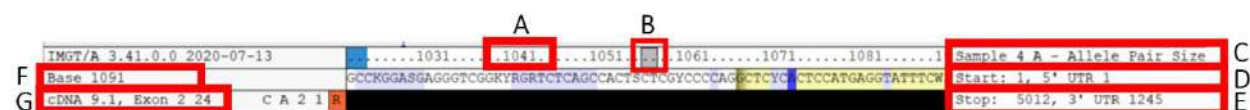
5 Séquence de référence de l'allèle 2

6 Séquence consensus de l'échantillon

7 Indicateur de confiance

8 Suivi de la mise en phase

1. Coordonnées



A Coordonnées du gène

B Zone de défilement des coordonnées — Glisser la zone grise pour balayer les coordonnées

C Nom et locus de l'échantillon

D Position de démarrage et emplacement

E Position d'arrêt et emplacement

F Coordonnée de la base mise en surbrillance dans l'exon, l'intron ou la région non traduite (UTR) (depuis le panneau « Sequences » [séquences])

G Coordonnée du codon associé à la base mise en surbrillance dans le gène (depuis le panneau « Sequences » [séquences])

2. Séquence consensus du locus

La séquence consensus du locus renvoie à une série de variantes et de motifs courants. Les variantes les plus rares ne sont pas incluses.

- La couleur jaune indique une séquence exonique/codante.
- La couleur blanche indique une séquence intronique/non codante.
- La couleur bleu clair indique que des délétions sont présentes dans certains allèles. Le nombre de bases mises en surbrillance indique la taille de la délétion.
- La couleur bleu foncé indique que des insertions sont présentes dans certains allèles. Les bases insérées s'affichent directement avant les bases mises en surbrillance.

Pour HLA-DRB1, la séquence consensus de l'échantillon est comparée à des séquences d'allèles qui ont été scindés en groupes présentant une structure de séquence intronique similaire. Par conséquent, la séquence consensus représente le consensus du groupe incluant les meilleurs appariements d'allèles. Les allèles HLA-DRB1 sont scindés en 4 groupes : DRB1G01, DRB1G03, DRB1G04 et DRB1G07.

3. Indicateur de modification de séquence

La ligne de l'indicateur de modification de séquence affiche le statut de modification et d'acceptation de chaque base de la séquence à l'aide d'un code couleur. Le statut de modification de la base change lorsque vous modifiez la séquence initialement appelée à l'aide du navigateur.

Code couleur	Statut de modification	Statut d'acceptation
Noir (par défaut)	Non modifiée	Non acceptée
Vert	Non modifiée	Acceptée
Bleu	Modifiée	Non acceptée
Bleu/Vert	Modifiée	Acceptée

4. Séquence de référence de l'allèle 1

La séquence de référence de l'allèle 1 affiche la référence IMGT/HLA d'un allèle dans la paire d'allèles mise en surbrillance sélectionnée dans le panneau « Results » (résultats). La séquence de référence de l'allèle 1 est affichée en gris foncé.

- Une base apparaît dans cette ligne lorsque la séquence d'allèles diffère de la séquence consensus de l'échantillon pour l'échantillon, ou lorsque la position est hétérozygote.
- Les positions vides indiquent que la séquence de référence est manquante pour l'allèle sélectionné.
- Un point (.) indique que la séquence d'allèles est identique à la séquence observée à la position sélectionnée.
- La présence d'un astérisque (*) indique une séquence sans aucune information sur les introns dans la bibliothèque de référence.

5. Séquence de référence de l'allèle 2

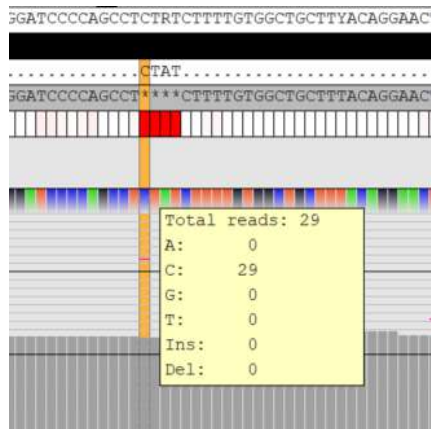
La séquence de référence de l'allèle 2 affiche la référence IMGT/HLA d'un allèle dans la paire d'allèles mise en surbrillance sélectionnée dans le panneau « Results » (résultats). La séquence de référence de l'allèle 2 est affichée en gris clair.

- Une base apparaît dans cette ligne lorsque la séquence d'allèles diffère de la séquence consensus de l'échantillon pour l'échantillon, ou lorsque la position est hétérozygote.
- Les positions vides indiquent que la séquence de référence est manquante pour l'allèle sélectionné.
- Un point (.) indique que la séquence d'allèles est identique à la séquence observée à la position sélectionnée.
- La présence d'un astérisque (*) indique une séquence sans aucune information sur les introns dans la bibliothèque de référence.

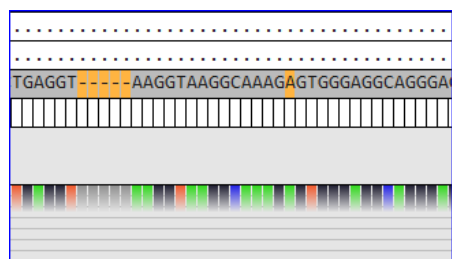
6. Séquence consensus de l'échantillon

La séquence consensus de l'échantillon affiche la séquence consensus de l'échantillon séquencé avec le panneau de séquençage AlloSeq Tx.

Les positions qui se situent en deçà du seuil de profondeur minimale seront exclues de la séquence consensus de l'échantillon. Ceci est indiqué par un astérisque (*), comme illustré dans l'image ci-dessous. Pour la plupart des loci, le seuil de profondeur minimale est fixé à 30 lectures. Pour connaître les seuils, reportez-vous aux notes de mise à jour des références pour chaque version de référence.



La couleur orange dans le consensus de l'échantillon indique un polymorphisme qui n'est pas inclus dans la séquence combinée du gène.



7. Indicateur de confiance

L'indicateur de confiance est une représentation par base de la jauge de niveau de confiance. Le niveau de confiance d'un appel de base à une position donnée peut varier en fonction de plusieurs facteurs, notamment de l'équilibre des allèles, du seuil de bruit, de la profondeur de couverture et de la qualité de la séquence. La couleur blanche dans l'indicateur de confiance indique un appel de base présentant un niveau de confiance élevé. Un indicateur de confiance rouge indique des appels de base dans lesquels l'une des conditions suivantes s'est produite :

- 1 <75 % des lectures présentent un score de qualité de Q30 ou plus
- 2 Une base au-delà du seuil de bruit n'est pas appelée dans le consensus
- 3 Une base en deçà du seuil de bruit est appelée dans le consensus
- 4 Positions modifiées

8. Suivi de la mise en phase

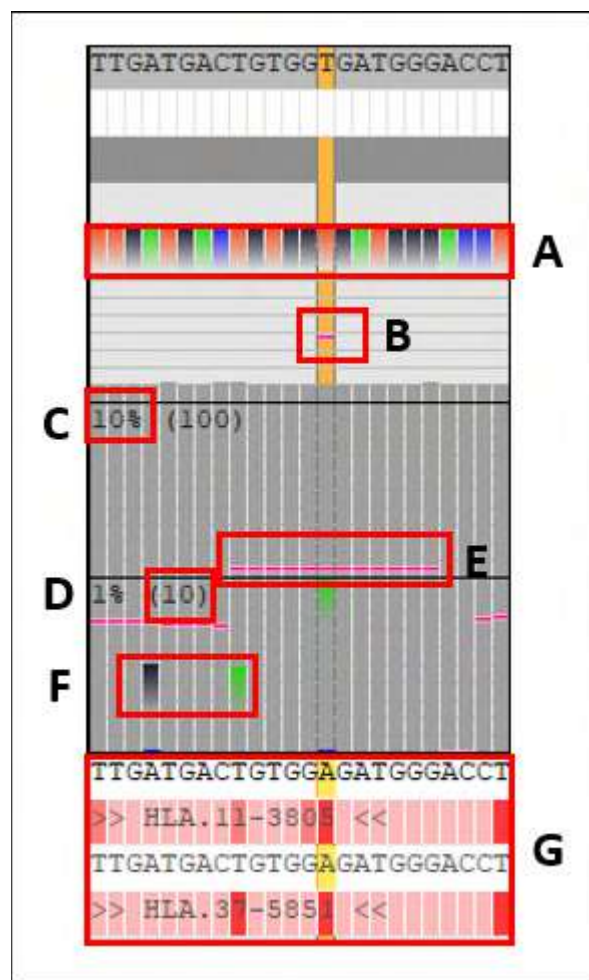
Pour les combinaisons d'allèles hétérozygotes, les lignes « Phasing Track » (suivi de la mise en phase) montrent la relation de mise en phase entre les bases reliées par des lectures « single » ou « paired-end ». Une mise en phase est attribuée uniquement si la plupart des séquences de mise en phase sont concordantes. La couleur gris foncé indique la mise en phase liée à l'allèle 1, tandis que la couleur gris clair indique la mise en phase liée à l'allèle 2.

Résumé de la profondeur de couverture de séquençage et appel de base

La fenêtre du milieu affiche les informations de profondeur de couverture (DoC) de séquençage sous la forme d'histogrammes. Cette fenêtre récapitule les séquences contribuant au consensus. Les barres grises indiquent la profondeur de couverture à chaque position et le contenu de la séquence est indiqué par les blocs de couleur. Les données peuvent être affichées sous forme linéaire ou logarithmique. L'emplacement des blocs colorés indique le pourcentage de contribution d'une base spécifique à la profondeur de couverture.

Exécutez le raccourci CTRL + L pour basculer entre l'affichage **logarithmique** et l'affichage **linéaire**.

Affichage logarithmique



A Base principale appelée. Les couleurs suivantes indiquent l'appel de base qui survient le plus fréquemment pour une position donnée.



A—Vert
C—Bleu
G—Noir
T—Rouge

B Taux approximatif d'allèles. Lorsque l'emplacement d'une base est mis en surbrillance, la ligne rose supérieure indique le taux moyen approximatif de profondeur de lecture du deuxième allèle présent dans l'échantillon pour les loci hétérozygotes.

C Taux d'appels de base. Représentés comme suit à l'aide d'une échelle logarithmique :

- La section inférieure présente un taux compris entre 0 et 1 %
- La section intermédiaire présente un taux compris entre 1 et 10 %
- La section supérieure présente un taux compris entre 10 et 100 %

D Profondeur de couverture de séquençage. Représentée avec des barres grises pour chaque base en utilisant l'échelle logarithmique entre parenthèses :

- La section inférieure indique une profondeur de couverture comprise entre 0x et 10x
- La section intermédiaire indique une profondeur de couverture comprise entre 10x et 100x
- La section supérieure indique une profondeur de couverture comprise entre 100x et 1 000x

REMARQUE : Lorsque la couverture se situe en deçà de 30, aucun appel ne s'affiche.

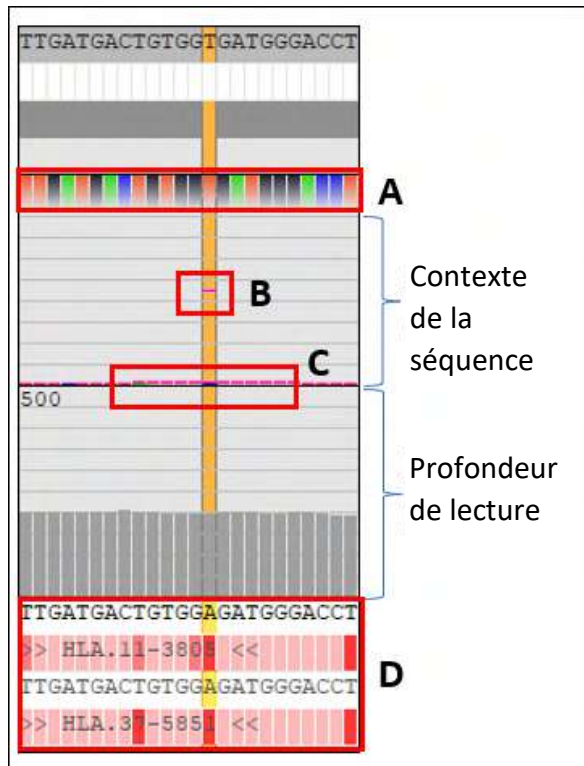
E Seuil approximatif de bruit. Le bruit est un sous-produit courant de la spécificité, des erreurs de séquençage et de l'alignement des séquences. Assign définit de manière dynamique un seuil de bruit à n'importe quelle position d'une base donnée. Une ligne rose en pointillés indique le seuil approximatif de bruit à tous les emplacements d'une base. En règle générale, les appels de base qui se situent en deçà du seuil de bruit ne sont pas appelés.

F Autres appels de base. Affiche les appels de base qui diffèrent de l'appel de base le plus fréquent pour une position donnée et utilisent les mêmes indicateurs de couleur que ceux utilisés dans la section « Primary Base Called » (base principale appelée).

G Lectures de séquence couvrant la position d'une base donnée qui n'ont pas été incluses dans la séquence consensus de l'échantillon

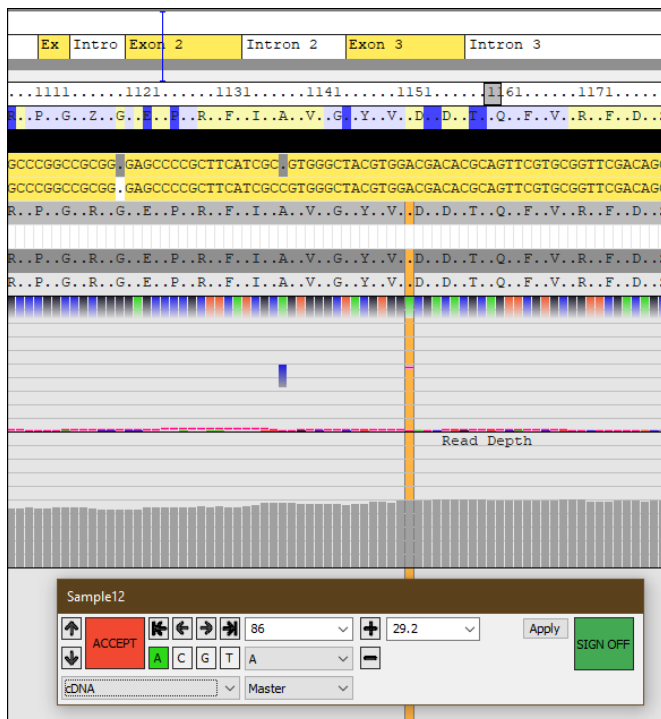
Affichage linéaire

- A** Base la plus souvent appelée
- B** Taux d'allèles approximatif
- C** Seuil approximatif de bruit
- D** Lectures de séquence couvrant la position d'une base donnée qui n'ont pas été incluses dans la séquence consensus de l'échantillon. Chaque ligne dans la partie « Sequence Context » (contexte de séquence) correspond à 10 %, tandis que chaque ligne dans la partie « Read Depth » (profondeur de lecture) correspond à 25 lectures.



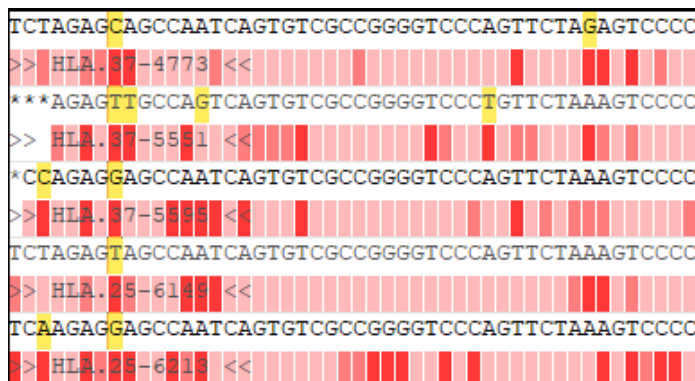
Écran des acides aminés

Pour afficher l'écran des acides aminés, sélectionnez l'ADnc dans la liste déroulante du navigateur, cliquez sur n'importe quel exon, puis appuyez sur **Ctrl + A**.



Lectures de séquence

La section « Sequence Reads » (lectures de séquence) contient des appels qui ne sont pas inclus dans la séquence consensus de l'échantillon à la position d'une base mise en surbrillance.



Read	Sequence
>> HLA.37-4773 <<	TCTAGAGCAGCCAATCAGTGTGCGCCGGGGTCCCAGTTCTAGAGTCCCC
>> HLA.37-5551 <<	***AGAGTTGCCAGTCAGTGTGCGCCGGGGTCCCCTGTTCTAAAGTCCCC
>> HLA.37-5555 <<	*CCAGAGGAGCCAATCAGTGTGCGCCGGGGTCCCAGTTCTAAAGTCCCC
>> HLA.25-6118 <<	TCTAGAGTAGCCAATCAGTGTGCGCCGGGGTCCCAGTTCTAAAGTCCCC
>> HLA.25-6213 <<	TCAAGAGGAGCCAATCAGTGTGCGCCGGGGTCCCAGTTCTAAAGTCCCC

La qualité de l'appel de base pour les autres lectures figurant dans le fichier FASTQ est indiquée sous la séquence dans un dégradé de rouge.

- **Rouge foncé**—Appel de base de qualité la plus faible.
- **Rose clair**—Appel de base de qualité la plus élevée.

Cliquez-droit sur une lecture pour ouvrir un menu.

- **Copy Sequence** (copier la séquence)—Place toutes les bases de la lecture dans le presse-papiers
- **Copy Aligned** (copie alignée)—Place les bases utilisées lors de l'alignement dans le presse-papiers
- **BLAST Sequence** (séquence BLAST)—Envoie la séquence complète à NCBI BLAST
- **Copy Pair** (copier la paire)—Place la séquence d'une paire de lectures dans le presse-papiers

Panneau « Results » (résultats)

Le panneau « Results » (résultats) répertorie les meilleurs paires d'allèles IMGT/HLA pour la séquence consensus de l'échantillon. Le panneau « Results » (résultats) donne également des informations pour chacune des paires d'allèles répertoriées.

A		B					C
Allele 1	Allele 2	CORE	EXONS	N-C	PHASE1	PHASE2	Differences
A*02:01:01:01	A*30:01:01:01	0	0	0	0	0	
A*02:24:01	A*30:74	0	0	0	1	1	Exon 3
A*02:34	A*30:157	0	0	0	1	1	Exon 2
A*02:90	A*30:16	0	0	0	1	1	Exon 2
A*02:174	A*30:54	0	0	0	1	1	Exon 3
A*02:327	A*30:136	0	0	0	1	1	Exon 4
A*02:35:01	A*30:44	0	0	0	2	2	Exon 2
A*02:01:01:01	A*30:01:01:02	0	0	1	0	0	

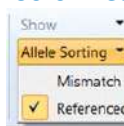
A Colonne des allèles

B Colonnes des mésappariements par rapport à la séquence

C Colonne des différences

D Les allèles CIWD sont affichés en gras

Colonnes des allèles



Par défaut, toutes les paires d'allèles apparaissent dans l'ordre en fonction du nombre de mésappariements qu'elles contiennent par rapport à la séquence consensus de l'échantillon. Les paires d'allèles qui ne présentent aucun mésappariement figurent en haut des colonnes, suivies des paires avec un nombre croissant de mésappariements. Lorsque la case « Duplicate Homozygous Calls » n'est pas cochée dans l'onglet des rapports, si aucune position hétérozygote n'est détectée dans la séquence utilisée pour le typage (par défaut, tous les exons), la colonne Allèle 2 contient un X. La présence d'un X ne constitue pas une confirmation de l'homozygotie. Lorsqu'une position hétérozygote est établie dans la séquence active, un deuxième allèle est indiqué. Lorsque le tableau des résultats ou le rapport est tronqué de 2 ou 3 champs, le deuxième allèle peut apparaître comme identique. Si vous sélectionnez « Referenced » (référéncé) dans le menu « Allele Sorting » (triage des allèles), les paires d'allèles seront triées en fonction des allèles ayant été référencés de la façon la plus complète possible.

Allèles communs, intermédiaires et bien documentés (CIWD)

Dans les panneaux « Results » (résultats) et « Summary » (résumé), les allèles CIWD/CWD sont affichés en gras, comme illustré ci-dessus.

Couverture de référence IMGT/HLA

Pour faciliter leur visualisation, les paires d'allèles apparaissent dans des bandes blanches et grises de façon alternée. Parfois, l'allèle est représenté en orange afin d'indiquer qu'une partie de la séquence de référence est manquante dans la référence IMGT/HLA pour cet allèle. La couleur

orange foncé indique que l'allèle présente une couverture génomique dans la base de données IMGT et que la séquence manquante se trouve dans la région non codante, tandis que la couleur orange clair indique que l'allèle présente une couverture ADNc uniquement dans la base de données

IMGT et que la séquence manquante se trouve dans la région codante. La largeur du conteneur d'allèles est directement proportionnelle à la longueur de la séquence.

Colonnes « Mismatch » (mésappariement)

Le nombre de mésappariements dans les régions sélectionnées apparaît dans les colonnes à droite des paires d'allèles.

Allele 1	Allele 2	A	B	C	D	E
		CORE	EXONS	N-C	PHASE1	PHASE2
A*35:12:01:01	A*35:43:01	0	0	0	0	0
A*35:12:01:02	A*35:43:01	0	0	1	0	0
A*35:12:01:01	A*35:43:03	1	0	0	---	---
A*35:12:01:01	A*35:43:04	1	0	0	---	---
A*35:12:01:01	A*35:79	1	0	0	---	---

A Mésappariements dans les exons constitutifs et autres positions identifiées comme biologiquement importantes ; y compris des positions supplémentaires pour les mutations connues d'expressions non codantes. Tous les détails sur les positions incluses dans la colonne « Core » sont spécifiés dans les notes de mise à jour des références.

B Mésappariements dans les exons alternatifs

C Mésappariements dans la séquence non codante (introns et régions non traduites [UTR])

D Mésappariements dans la mise en phase de l'allèle 1

E Mésappariements dans la mise en phase de l'allèle 2

Les tirets dans les différentes couches de mise en phase indiquent un mésappariement par rapport à la séquence de référence.

Navigation dans les colonnes « Mismatch » (mésappariement)

Sur les 5 colonnes de mésappariements proposées, seules les colonnes **Core et Exons** sont activées lors de l'importation. Lorsque l'affichage par défaut est défini sur « Maximum », la colonne « N-C » (séquence non codante) sera affichée pour la Classe I, mais pas pour la Classe II. Cliquez sur l'en-tête de la colonne **Core** pour développer ou réduire la colonne **Exons**. Cliquez sur l'en-tête de la colonne **Exons** pour développer ou réduire la colonne **N-C**. Les colonnes « Mismatch » (mésappariement) pour les mésappariement dans la mise en phase s'affichent uniquement lorsque nécessaire (pour résoudre une séquence ambiguë).

Colonne « Differences » (différences)

La colonne « Differences » (différences) indique l'emplacement des différences entre les paires d'allèles par rapport à la première paire d'allèles répertoriée. Lorsqu'il existe des ambiguïtés, les régions dans lesquelles leur résolution est possible sont indiquées dans cette colonne.

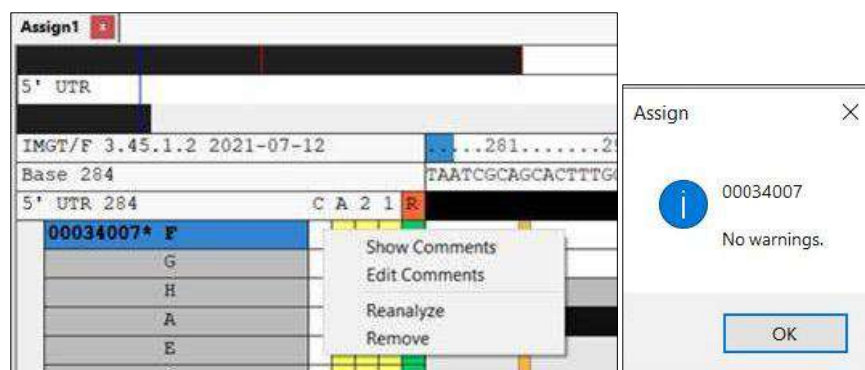
Avertissements

Sur l'écran, lorsque vous survolez un allèle présentant un commentaire avec le curseur de la souris, le commentaire en question s'affichera dans une fenêtre contextuelle.

Stop: 5012, 3' UTR 1245							
Allele 1	Allele 2	CORE	EXONS	N-C	PHASE1	PHASE2	Differences
A*02:01:01:01	A*02:07:01:01	0	0	0	0	0	
A*02:01:01:01	A*02:07:01:02	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:01	A*02:07:01:03	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:04	A*02:07:01:01	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:05	A*02:07:01:01	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:06	A*02:07:01:01	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:07	A*02:07:01:01	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:08	A*02:07:01:01	0	0	1	0	0	
A*02:01:01:09	A*02:07:01:01	0	0	1	0	0	

Warning! The allele A*02:07:01:01 has been reported for your sample. This is a difficult allele to characterise so review with caution.

S'il n'y a aucun avertissement, un autre message s'affichera lors de la saisie de texte dans la section des commentaires :



Écran « Reads »

L'écran « Reads » (lectures) affiche les lectures de séquence utilisées dans l'appel de base pour la position sélectionnée.

Pour afficher l'écran « Reads » (lecture), dans le groupe « Views » (écrans), cliquez sur **Show** (afficher), puis sur **Reads** (lecture).

.....1471.....1481.....1491.....1501.....1511.....1521.....1	Sample18 A - Allele Pair Size: 1
GGAGAGGCCAGGCGCCTTWA	Start: 1, 5' UTR 1
CCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCGGTTGGTCGGG	Stop: 4635, 3' UTR 868
.....A.....	Allele 1
.....G.....	Allele 2
GGAGAGGCCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCGGTTGGTCGGG	A*02:06:01:01 A*11:01:01:01
GGAGAGGCCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCGGT	A*02:06:09 A*11:01:34
>> HLA.11-13 <<	A*02:06:12 A*11:01:106
GGAGAGGCCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCGGTTGGTCGGG	A*02:06:25 A*11:01:90
>> HLA.11-13 <<	A*02:79:01 A*11:73
GGAGAGGCCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCAGGTTGGTCGGG	A*02:137 A*11:119:01
>> HLA.37-25 <<	A*02:331 A*11:06
*****CCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCGGTTGGTCGGG	A*02:358 A*11:103
>> HLA.37-67 <<	A*02:415 A*11:224
GGAGAGGCCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCGGTTGGTCGGG	A*02:142 A*11:24:02
>> HLA.37-187 <<	A*02:06:01:01 A*11:01:01:03
GGCCAGGCGCCTTACCCGGTTTCATTTTCAGTTTAGGCCAAAAATCCCGCCAGGTTGGTCGGG	A*02:06:01:01 A*11:01:01:05
>> HLA.37-201 <<	A*02:06:01:01 A*11:01:01:06

A Séquences nucléotidiques

B Qualité des appels de base à partir du fichier FASTQ—La qualité va du rose clair (qualité la plus élevée) au rouge foncé (qualité la plus faible).

C Flèches de défilement des lectures—Utilisez les flèches de défilement pour afficher le prochain lot de lectures. Vous pouvez également utiliser les boutons « Page précédente » et « Page suivante » de votre clavier afin de masquer les lectures d'un nucléotide donné à la base sélectionnée, puis appuyer simultanément sur la touche Maj et la lettre du nucléotide choisi. Utilisez les mêmes touches pour faire réapparaître les lectures. Par ex., utilisez le raccourci Maj + A pour masquer les lectures appelant A à la position sélectionnée. Cliquez-droit sur une séquence pour ouvrir un menu incluant les options permettant de copier la séquence dans le presse-papiers, d'envoyer la séquence à BLAST à des fins d'alignement ou d'afficher des avertissements pour un échantillon.

Les lectures contenant une séquence insérée par rapport à la séquence de référence sont indiquées par un « + ». La séquence insérée s'affiche au-dessus du signe « + » dans l'écran « Reads » (lectures). La séquence insérée peut être copiée en cliquant-droit sur le signe « + », puis en sélectionnant « Copy insertion » (copier l'insertion).

	CACA	
CCCTCGAATACTGATGAGTGGTTCCTTTGACACA	GCAGCAGCCTTGGGCCCGTGACTTTTCTCTCAG	
>> HLA.37-45 <<		
	CACA	
CCCTCGAATACTGATGAGTGGTTCCTTTGACACA	GCAGCAGCCTTGGGCCCGTGACTT*****	
>> HLA.37-59 <<		
	CACA	
CCCTCGAATACTGATGAGTGGTTCCTTTGACACA	GCAGCAGCCTTGGGCCCGTGACTTTTCTCTCAG	
>> HLA.37-129 <<		
	CACC	
CCCTCGAATACTGATGAGTGGTTCCTTTGACACA	GCAGCAGCCTTGGGCCCGTGACTT*****	
>> HLA.11-173 <<		
	CACC	
*****ATGAGTGGTTCCTTTGACACA	GCAGCAGCCTTGGGCCCGTGACTTTTCTCTCAG	
>> HLA.25-203 <<		

Les astérisques (*) dans l'écran « Reads » (lectures) indiquent les liens entre les paires de lectures.

CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAG*****	
>> HLA.37-111 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAGACACCAAGCAC	
>> HLA.37-25 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTT*****	
>> HLA.25-41 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGAC	
>> HLA.37-93 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAGATCACCAAGCGCAAGTGGG*****	
>> HLA.37-95 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAG*****	
>> HLA.37-109 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTG*****CTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAGATCACCAAGCACCAAGTGGGAGGCGGCCCATGTGGCGGAGCAGTTGA	
>> HLA.37-111 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAGATCACCAAGCGCAAGTGGGAG*****	
>> HLA.37-119 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTC*****	
>> HLA.37-191 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAGATCACCAAGCGCAAGTGGGAGGCGGCCCATGTGGCGGAGCAGCAG	
>> HLA.25-249 <<	
*****SCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTCAGATCACCAAGCGCAAGTGGGAGGCGGCCCATGTGGCGGAGCAGCAGA	
>> HLA.11-277 <<	
CGCTTCCTCCGCGGGTACCGGAGGACGCCTACGACGGCAAGGATTACATCGCCCTGAACGAGGACCTGCGCTCTTGGACCGCGGCGGACATGGCAGCTC*****	

Écrans « Alignment » (alignement) et « Reference » (référence)

Les écrans « Alignment » (alignement) et « Reference » (référence) permettent de comparer la séquence consensus de l'échantillon ainsi que vos données aux séquences IMGT.

Écran « Alignment » (alignement)

L'écran « Alignment » (alignement) affiche une comparaison de la séquence consensus de l'échantillon et des paires d'allèles répertoriées dans le panneau « Results » (résultats). Cliquez sur les intitulés **Allele 1** ou **Allele 2** pour ajouter ou supprimer la contribution des allèles de cette colonne. Pour afficher l'écran « Alignment » (alignement), dans le groupe « Views » (écrans), cliquez sur **Show** (afficher), puis sur **Alignment** (alignement).

Écran « Reference » (référence)

L'écran « Reference » (référence) affiche une comparaison de la séquence consensus de l'échantillon et des séquences de référence pour un locus. Pour afficher l'écran « Reference » (référence), dans le groupe « Views » (écrans), cliquez sur **Show** (afficher), puis sur **Reference** (référence). Vous pouvez limiter le nombre d'allèles de référence affichés dans l'écran « Reference » (référence). Entrez les allèles de référence pertinents dans le champ inférieur du navigateur, puis cliquez sur **Filter** (filtrer) à droite de la zone de texte. Les allèles contenant le texte saisi dans la zone s'afficheront. Vous pouvez saisir plusieurs entrées, séparées par des virgules, dans le champ de filtre.

The screenshot displays the IMGT/A 3.35.0.1 2019-01-23 interface. At the top, it shows the sequence consensus: Base 2359, cDNA 305.2, E... C A 2 1 R. Below this, a table lists various alleles (F, G, A01269* A, E, C, B, DRB3, DRB5, DRB1G01, DQA1, DQB1, DPA1) with corresponding sequence alignments. A pop-up window titled 'A01269' is visible, containing a search bar with '2359', a 'Go' button, and a 'Filter' button. The window also includes a 'Full Gene' dropdown and a 'Master' dropdown.

Chapitre 6 : Générer des rapports

Types de rapports

Assign peut générer un rapport de génotypage, un rapport FASTA ou un rapport HML.

- Rapport de génotypage—Rapports sur un seul échantillon ou locus ou sur tous les échantillons et loci du projet.
- Rapport sur les données de séquence au format FASTA—Crée un fichier fasta de la séquence consensus de l'échantillon selon les désignations de l'IUPAC.
- Analyse des fragments—Rapports sur la distribution des fragments d'ADN regroupés et lus par le séquenceur Illumina, puis importés dans Assign.
- Rapport HML—Rapports sur un seul échantillon ou locus ou sur tous les échantillons et loci du projet au format HML.

Les rapports peuvent être personnalisés. Vous pouvez, par exemple, changer le logo, les numéros de page, la date et l'heure, ainsi que diverses autres références associées au rapport. Pour de plus amples informations, reportez-vous à la section *Modifier le logo du rapport complet*.

Rapport de génotypage

Cliquez sur **Generate** (générer) pour lancer l'outil de génération de rapports.

The screenshot shows the 'Reports' dialog box with the 'Genotyping' tab selected. The 'Filters' section has 'Sample' set to '_All_' and 'Locus' set to '_All_'. The 'Report Options' section has 'Full Report' selected. The 'Report Display Options' section has 'P Only', 'G Only', and 'Default' checkboxes. The 'Additional Options' section has 'NMDP', 'Motifs', and 'Duplicate Homozygote Calls' checkboxes. The 'Output Format' section has 'Excel' selected. The 'Audit Options' section has 'Save', 'Confirm', 'P Groups', 'G Groups', 'Full allele list', and 'Differences' checkboxes. The 'Comments' section has three text input fields. The 'Generate Report' button is at the bottom right.

Générer un rapport complet

Un rapport de génotypage complet inclut un en-tête avec le logo de votre choix, des numéros de page, la date et l'heure de création, le nom de l'échantillon, les références utilisées ainsi que l'ensemble CWD utilisé.

- 1 Sous l'onglet « Genotyping » (génotypage), dans la section « Filters » (filtres), utilisez la liste **Sample** (échantillon) pour sélectionner les échantillons à inclure dans le rapport. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les échantillons du projet.
- 2 Dans la liste **Locus**, avec les paramètres Tx17, sélectionnez « All » (tous), « 6 Loci », « 11 Loci », « 17 Loci » ou « Other » (autre).
 - a. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les loci du projet dans le rapport.
 - b. Sélectionnez « 6 Loci » pour inclure HLA-A, -B, -C, -DRB1, -DQB1, -DPB1 dans le rapport du projet.
 - c. Sélectionnez « 11 Loci » pour inclure HLA-A, -B, -C, -DRB1, -DRB3/4/5, -DQB1, -DQA1, -DPB1, -DPA1 dans le rapport du projet.
 - d. Sélectionnez « 17 loci » pour inclure les 11 loci susmentionnés ainsi que HLA-E, -F, -G, -H et MICA/MICB dans le rapport du projet.
 - e. Le bouton « Other » (autre) ouvre la liste des loci, permettant ainsi à l'utilisateur de sélectionner les loci à inclure dans le rapport.
- 3 Dans la section « Sorting », sélectionnez **Name** (nom de l'échantillon) ou **Locus** pour trier le rapport.
- 4 Sélectionnez la case d'option **Full Report** (rapport complet).
- 5 Dans la section « Full Report » (rapport complet), utilisez les listes **Sample** (échantillon), puis sélectionnez **Summary** (résumé) ou **Auditing** (audit) dans la liste. Sélectionnez **Empty** (vide) lorsqu'une liste de sélection n'est pas nécessaire.
 - **Summary** (résumé)—Inclut tous les avertissements concernant le typage et les paires d'allèles compatibles avec la séquence consensus de l'échantillon (telle que modifiée) pour chaque locus sélectionné dans la section « Filters » (filtres). D'autres modifications apportées à cette section du rapport sont disponibles dans « Summary Options » (options du résumé).
 - **Auditing** (audit)—Pour chaque locus sélectionné dans la section « Filters » (filtres), le rapport d'audit affiche le statut de vérification « Pass » (réussite) ou « Fail » (échec) et indique si toutes les positions ont été confirmées comme présentant l'un ou l'autre de ces statuts. Le rapport estampille la date, l'heure et l'utilisateur de chaque élément transmis. D'autres modifications apportées à cette section du rapport sont disponibles dans « Audit Options » (options de l'audit).
- 6 Dans la section « Full Report » (rapport complet), utilisez les listes **Layers** (couches) pour sélectionner le niveau de détail de la couche à inclure dans le rapport. Sélectionnez **Empty** (vide) lorsqu'une liste de sélection n'est pas nécessaire.

- o **Sequences** (séquences)—Pour chaque locus sélectionné dans « Filters » (filtres), le rapport « Sequences » (séquences) imprime la séquence consensus de l'échantillon (telle que modifiée).
 - o **Edit List** (liste des modifications)—Pour chaque locus sélectionné dans « Filters » (filtres), le rapport « Edit List » (liste des modifications) affiche les positions modifiées, la modification ayant été apportée ainsi que l'utilisateur ayant effectué la modification.
 - o **Mismatch List** (liste des mésappariements) - Pour chaque locus sélectionné dans « Filters » (filtres), la liste « Mismatch » (mésappariement) affiche les mésappariements les plus pertinents pour l'échantillon. Les limites de mésappariement s'appliquent à l'ensemble de la séquence de gène. Cette fonctionnalité s'avère utile pour les nouveaux allèles.
- 7 Dans la section « Summary Options » (options du résumé), cochez la case correspondant à chaque option à inclure dans le rapport.

Option du résumé	Description
Full Allele List	Inclut tous les allèles.
P Groups	Indique les allèles ambigus dans les groupes P, et les allèles restants dans 2 champs. Pour de plus amples informations, reportez-vous à hla.alleles.org/alleles/p_groups.html .
G Groups	Indique les allèles ambigus dans les groupes G, et les allèles restants dans 3 champs. Pour de plus amples informations, reportez-vous à hla.alleles.org/alleles/g_groups.html .
NMDP	Fournit le code NMDP correspondant à l'appariement d'allèles pour un locus.
Differences	Inclut les informations de la colonne « Différences » du panneau « Results » (résultats).
Motifs	Incluez les variantes d'expression Bw4/Bw6 et DPB1, ainsi que d'autres motifs répertoriés dans les notes de mise à jour des références.

REMARQUE : Si le résultat d'un échantillon s'avère ambigu, le logiciel appliquera automatiquement la résolution du groupe G ou P au niveau du typage le plus élevé possible. Si l'ambiguïté ne peut pas être condensée dans un groupe G ou P, la liste des combinaisons d'allèles ambiguës sera répertoriée dans le rapport par ordre numérique. De plus, les chaînes d'ambiguïté seront affichées dans un nouvel onglet « Ambiguities » (ambiguïtés) dans le rapport « Summary ».

Pour afficher tous les allèles dans un groupe P ou G, sélectionnez « P only » (P uniquement) ou « G only » (G uniquement) dans « Report Display Options » (options d'affichage du rapport). Veuillez noter que si cette option est sélectionnée dans la fenêtre « Reports » (rapports), la sélection s'appliquera également au volet « Summary » (résumé). Utilisez le raccourci CTRL+G pour basculer entre « P only » (P uniquement), « G only » (G uniquement) et « Default » (par défaut) dans le volet « Summary » (résumé).

- 8 Dans la section « Audit Options » (options d'audit), sélectionnez **Save** (enregistrer) pour générer un historique des événements d'enregistrement et de chargement. Sélectionnez **Confirm** (confirmer) pour inclure un historique des confirmations des vérificateurs.

Auditing	
First Review: Fail	
Final Review: Pass	
Confirmed All Positions: Fail	
Mar 01 2019 09:35	admin set the final review to pass
Mar 01 2019 09:36	admin saved the sample
Mar 01 2019 09:36	admin saved the sample

- 9 Dans la section « Output Format » (format de sortie), sélectionnez l'un des formats suivants :
- **Text** (texte)—Génère un rapport des options sélectionnées au format texte.
 - **Excel**—Génère un rapport des options sélectionnées dans un tableur Excel.
 - **XML**—Génère un rapport des options sélectionnées dans un fichier *.xml, un format qui est tout indiqué pour l'importation dans une base de données externe.
 - **PDF**—Génère un rapport des options sélectionnées au format PDF.
 - **Page Breaks** (sauts de page)—Ajoute des sauts de page dans le tableur Excel.
- 10 [Facultatif] Sélectionnez **Duplicate Homozygote Calls** (dupliquer des appels homozygotes) pour imprimer 2 allèles au lieu de l'allèle 1 et X pour des échantillons homozygotes putatifs. Cette case aura également un impact sur l'affichage des appels homozygotes dans l'écran « Summary » (résumé) et les volets « Allele » (allèle). Pour conserver cette préférence, cochez ou décochez la case si nécessaire, cliquez sur « Update » (mettre à jour) dans l'onglet « Reports » (rapports), puis procédez à la mise à jour dans la section « Settings » (paramètres) du ruban « Home » (accueil).
- 11 Cliquez sur **Generate Report** (générer un rapport). Des rapports Excel sont générés et s'ouvrent automatiquement dans Excel. Des rapports au format texte ou XML sont générés lorsque vous choisissez un emplacement d'enregistrement sur votre ordinateur.

Rapport « Summary Table » (tableau récapitulatif)

Un rapport « Summary Table » (tableau récapitulatif) inclut un en-tête avec le logo de votre choix, des numéros de page, la date et l'heure de création, la version du logiciel, les références utilisées, l'ensemble CWD utilisé ainsi que l'opérateur ayant généré le rapport. Les volets « Summary » (résumé) sont affichés dans des onglets distincts dans le classeur Excel.

- 1 Sous l'onglet « Genotyping » (génotypage), dans la section « Filters » (filtres), utilisez la liste **Sample** (échantillon) pour sélectionner les échantillons à inclure dans le rapport. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les échantillons du projet.
- 2 Dans la liste **Locus**, avec les paramètres Tx17, sélectionnez « All » (tous), « 6 Loci », « 11 Loci » ou « 17 Loci » ou « Other » (autre).
 - a. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les loci du projet dans le rapport.
 - b. Sélectionnez « 6 Loci » pour inclure HLA-A, -B, -C, -DRB1, -DQB1, -DPB1 dans le rapport du projet.
 - c. Sélectionnez « 11 Loci » pour inclure HLA-A, -B, -C, -DRB1, -DRB3/4/5, -DQB1, -DQA1, -DPB1, -DPA1 dans le rapport du projet.
 - d. Sélectionnez « 17 loci » pour inclure les 11 loci susmentionnés ainsi que HLA-E, -F, -G, -H, MICA et MICB dans le rapport du projet.
 - e. Le bouton « Other » (autre) ouvre la liste des loci, permettant ainsi à l'utilisateur de sélectionner les loci à inclure dans le rapport.
- 3 Sélectionnez la case d'option **Summary Table Report** (rapport du tableau récapitulatif).
- 4 Dans « Additional Options » (options supplémentaires), sélectionnez « NMDP » et « Motifs », si nécessaire.
 - a. **IMPORTANT** : Lorsque **Motifs / Additional Options** est sélectionné, les informations sur le motif seront incluses dans l'onglet « Summary » (résumé) du rapport Excel. Cette ligne supplémentaire par échantillon peut générer un format de rapport incompatible avec certains systèmes de gestion de l'information du laboratoire (SIL) et utilitaires de base de données. Si cette incompatibilité survient avec votre SIL, il est recommandé de laisser la case « Motifs » décochée dans « Summary Options » (options du résumé) (utilisez l'option « Update » (mettre à jour) pour conserver les paramètres) et d'utiliser plutôt l'onglet « Motifs » dans le rapport Excel.
- 5 Sélectionnez le format de sortie souhaité : Texte ou Excel.
- 6 [Facultatif] Sélectionnez **Duplicate Homozygote Calls** (dupliquer des appels homozygotes) pour imprimer 2 allèles au lieu de l'allèle 1 et X pour des échantillons homozygotes putatifs. Cette case aura également un impact sur l'affichage des appels homozygotes dans l'écran « Summary » (résumé) et les volets « Allele » (allèle). Pour conserver cette préférence, cochez ou décochez la case si nécessaire, cliquez sur « Update » (mettre à jour) dans l'onglet « Reports » (rapports), puis procédez à la mise à jour dans la section « Settings » (paramètres) du ruban « Home » (accueil).
- 7 **P only** et **G only** : Lorsque « P only » (P uniquement) ou « G only » (G uniquement) est sélectionné dans **Report Display Options** (options d'affichage du rapport), tous les allèles seront indiqués dans le groupe P ou G. Lorsque « Default » (par défaut) est sélectionné, les allèles ambigus seront indiqués dans le groupe P ou G, le cas échéant. Veuillez noter qu'en sélectionnant ces options, ces dernières seront également appliquées dans le volet « Summary » (résumé). Utilisez le raccourci CTRL+G pour basculer entre « P only » (P uniquement), « G only » (G uniquement) et « Default » (par défaut) dans le volet « Summary » (résumé).
- 8 Cliquez sur **Generate Report** (générer un rapport). Des rapports Excel sont générés et s'ouvrent automatiquement dans Excel. Des rapports au format texte sont générés lorsque vous choisissez un emplacement d'enregistrement sur votre ordinateur.

« Single page report per sample » (rapport d'une seule page par échantillon)

Le rapport d'une seule page affiche les allèles de chaque gène ainsi que les groupes G et P dans une seule et même page pour chaque échantillon. Le contenu du gène est également répertorié pour chaque gène. Veuillez noter que pour les gènes pour lesquels 4 champs ont été sélectionnés et dont le contenu est inférieur à 98,5, l'allèle à 4 champs ne sera pas répertorié.

- 1 Sous l'onglet « Genotyping » (génotypage), dans la section « Filters » (filtres), utilisez la liste **Sample** (échantillon) pour sélectionner les échantillons à inclure dans le rapport. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les échantillons du projet.
- 2 Dans la liste **Locus**, avec les paramètres Tx17, sélectionnez « All » (tous), « 11 Loci », « 17 Loci » ou « Other » (autre).
 - a. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les loci du projet dans le rapport.
 - b. Sélectionnez « 11 Loci » pour inclure HLA-A, -B, -C, -DRB1, -DRB3/4/5, -DQB1, -DQA1, -DPB1, -DPA1 dans le rapport du projet.
 - c. Sélectionnez « 17 loci » pour inclure les 11 loci susmentionnés ainsi que HLA-E, -F, -G, -H, MICA et MICB dans le rapport du projet.
 - d. Le bouton « Other » (autre) ouvre la liste des loci, permettant ainsi à l'utilisateur de sélectionner les loci à inclure dans le rapport.
- 3 Sélectionnez la case d'option **Single Page Report Per Sample** (rapport d'une seule page par échantillon).
- 4 Sélectionnez le format de sortie souhaité : Texte, Excel, XML ou PDF.
- 5 [Facultatif] Sélectionnez **Duplicate Homozygote Calls** (dupliquer des appels homozygotes) pour imprimer 2 allèles au lieu de l'allèle 1 et X pour des échantillons homozygotes putatifs. Cette case aura également un impact sur l'affichage des appels homozygotes dans l'écran « Summary » (résumé) et les volets « Allele » (allèle). Pour conserver cette préférence, cochez ou décochez la case si nécessaire, cliquez sur « Update » (mettre à jour) dans l'onglet « Reports » (rapports), puis procédez à la mise à jour dans la section « Settings » (paramètres) du ruban « Home » (accueil).
- 6 Cliquez sur « Report » (rapport). Des rapports Excel sont générés et s'ouvrent automatiquement dans Excel. Des rapports au format texte, XML et PDF sont générés lorsque vous choisissez un emplacement d'enregistrement sur votre ordinateur.

Remarque : Le nom de l'allèle à 4 champs sera affiché sous forme de commentaire pour les allèles variant d'expression avec des noms à 4 champs.

Modifier le logo du rapport complet

Vous pouvez modifier l'image en modifiant directement le modèle Excel inclus dans Assign. Pour modifier le logo, ouvrez Excel, puis choisissez le fichier du modèle Genotyping.xlt. Dans une installation par défaut, le modèle se trouve dans C:\ProgramData\CareDx\AlloSeq v1.0.7\data\templates. Si le dossier d'installation est personnalisé, accédez au dossier approprié, puis choisissez data\templates\Genotyping.xlt. Pour remplacer l'image du logo, sous « Print » (imprimer), cliquez sur « Page Setup » (mise en page), puis modifiez l'en-tête et le pied de page.

Modifier le logo du rapport PDF

Vous pouvez modifier l'image en remplaçant l'image .png incluse dans Assign. Pour modifier le logo, enregistrez votre logo en le nommant « CareDx-logo.png », puis remplacez l'image se trouvant dans C:\ProgramData\CareDx\AlloSeq v1.0.7\data\templates. Il est recommandé d'utiliser une image avec une résolution d'environ 513 x 219 pixels.

« FASTA Report » (rapport FASTA)

Le format de fichier FASTA est un format texte simple qui est devenu un outil bioinformatique couramment utilisé pour représenter des séquences génétiques. Le format FASTA commence par une ligne de description qui comprend un symbole « > », suivi de l'identifiant unique qui peut être le nom de l'échantillon/locus/entrée. La ligne suivante du format FASTA renvoie à la séquence consensus de l'échantillon, selon les désignations de l'IUPAC.

- 1 Cliquez sur **Generate** (générer) pour lancer l'outil de génération de rapports, puis sélectionnez l'onglet « FASTA ».
- 2 Dans la section « Output Filters and Numbering » (filtres de sortie et numérotation), utilisez la liste **Sample** (exemple) pour sélectionner un échantillon à inclure dans le rapport. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les échantillons. Le nom de l'échantillon est automatiquement inclus dans la ligne de description FASTA qui précède la séquence.
- 3 Dans la liste **Locus**, sélectionnez un locus à inclure dans le rapport sur les échantillons sélectionnés. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les loci pour les échantillons sélectionnés. Cochez la case pour insérer le nom du locus dans le fichier FASTA (par ex., > Sample Name_IMGT/A).
- 4 Dans la liste **Layer** (couche), sélectionnez une seule couche pour restreindre le résultat. Cochez la case pour insérer le nom de la couche dans le fichier FASTA.
- 5 Dans la liste **Group** (groupe), sélectionnez un groupe de régions donné pour restreindre le résultat.
- 6 Dans la liste **Region** (région), sélectionnez une région donnée, comme un exon. Cochez la case pour insérer le nom de la région dans le fichier FASTA.
- 7 Dans la section « Sort by » (trier par), sélectionnez **Name** (nom de l'échantillon) ou **Locus** pour trier le rapport.
- 8 Dans la section « Options », cochez la case **Pad Ends** pour ajouter des appels de base N à chaque séquence afin de couvrir l'ensemble de l'amplicon.
- 9 Cliquez sur **Generate Report** (générer un rapport), puis choisissez un emplacement d'enregistrement sur votre ordinateur.

« Fragment Analysis » (analyse des fragments)

« Fragment Analysis » (analyse des fragments) est un rapport Excel qui donne des informations détaillées sur la distribution des tailles de fragments importées dans Assign pour chaque échantillon et locus.

- 1 Cliquez sur **Reports** (rapports) afin de lancer l'outil de génération de rapports.
- 2 Dans l'onglet « Fragment Analysis » (analyse des fragments), effectuez l'une des opérations suivantes :
 - a Sélectionnez un seul échantillon dans le projet, puis sélectionnez un seul locus ou bien tous les loci dans les listes déroulantes
 - b Sélectionnez tous les échantillons, puis sélectionnez un seul locus ou bien tous les loci dans les listes déroulantes
- 3 Cliquez sur **Report** (rapport) pour générer le rapport « Fragment Analysis » (analyse des fragments).

Le rapport « Fragment Analysis » (analyse des fragments) s'ouvre automatiquement dans Excel.

« Customised Locus Reporting » (rapports sur les loci personnalisés)

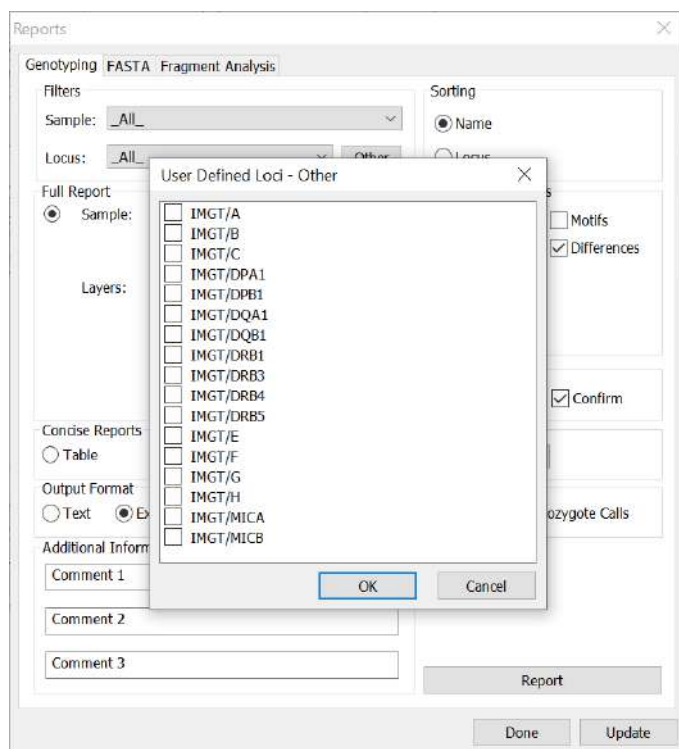
Deux ensembles prédéfinis de loci sont proposés dans les paramètres du Tx17 (11 loci ou 17 loci).

11 loci : HLA-A, -B, -C, -DRB1, -DRB3/4/5, -DQB1, -DQA1, -DPB1, -DPA1

17 loci : les loci susmentionnés + HLA-E, -F, -G, -H et MICA/MICB.

Si nécessaire, un rapport peut être généré pour afficher des loci spécifiques :

- 1 Cliquez sur **Reports** (rapports) afin de lancer l'outil de génération de rapports.
- 2 Dans la zone « Locus », sélectionnez « Other » (autre).
- 3 Cliquez sur le bouton **Other** (autre).
- 4 Sélectionnez les loci que vous souhaitez inclure dans le rapport en cochant les cases correspondantes, puis cliquez sur OK.
- 5 Cliquez sur « Update » (mettre à jour) dans l'onglet « Reports » (rapports) et dans la section « Settings » (paramètres) du ruban « Home » (accueil) pour enregistrer ce paramètre en vue d'une utilisation ultérieure.
- 6 Cliquez sur **Report** (rapport) pour générer le rapport.



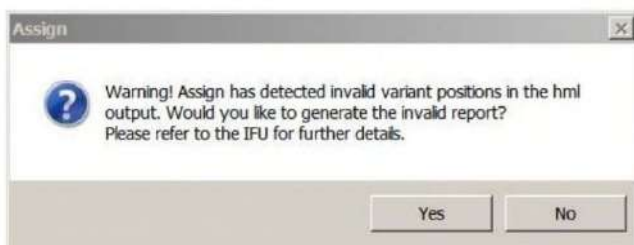
« HML report » (rapport HML)

La fonctionnalité de création de rapports HML a été incluse dans AlloSeq Assign v1.0.7 afin de permettre la transmission de données au IHIWS. Le rapport HML généré à partir d'AlloSeq Assign est spécifique au schéma 1.0.1 fourni par NMDP. Pour de plus amples informations sur le format HML et le schéma utilisé, rendez-vous sur <https://bioinformatics.bethematchclinical.org/hla-resources/hml/> et <http://schemas.nmdp.org/>.

Pour générer le rapport HML :

- 1 Cliquez sur **Generate** (générer) pour lancer l'outil de génération de rapports, puis sélectionnez l'onglet « HML ».
- 2 Utilisez la liste **Sample** (échantillon) pour sélectionner les échantillons à inclure dans le rapport. Sélectionnez **All** (tout) pour inclure tous les échantillons du projet.
- 3 Cliquez sur **Modify Additional Information** (modifier les informations supplémentaires), puis renseignez les détails nécessaires. Les informations supplémentaires seront enregistrées après la fermeture de la fenêtre « Reports » (rapports).
- 4 Par défaut, Assign génère un GLString par locus. Si vous sélectionnez l'option **Summative GLString**, vous obtiendrez un seul GLString pour chaque échantillon.

IMPORTANT Lors de la génération du rapport HML, AlloSeq Assign procède à un contrôle de validité des positions des variantes pour chaque gène afin de s'assurer qu'aucun nucléotide dégénéré n'est présent. Lorsqu'un gène échoue à ce contrôle de validité, Assign affiche le message d'erreur suivant :



En répondant « No » (non) à ce message, un rapport HML n'incluant pas le gène concerné sera généré.

Pour permettre aux utilisateurs de modifier et soumettre le gène concerné, sélectionnez « Yes » (oui) pour générer 2 rapports, l'un sans le gène concerné, et l'autre avec les variantes non valides. Veuillez noter que les fichiers HML générés avec des variantes non valides ne pourront pas être transmis au IHIWS. Des positions de variantes non valides ont été observées pour 1/25500 des gènes testés. En raison de l'absence de mise en phase, le logiciel n'est pas en mesure d'attribuer la position de la variante à l'un ou l'autre des allèles.

Chapitre 7 : Glossaire

CIWD/CWD : Les allèles communs, intermédiaires et bien documentés (CIWD) renvoient au sous-ensemble d'allèles HLA présentant des fréquences bien connues (allèles communs), ou aux allèles ayant été identifiés à plusieurs reprises grâce à l'utilisation de méthodes de typage basées sur les séquences (allèles bien documentés). Pour de plus amples informations sur les allèles CIWD, rendez-vous sur le site suivant : <https://www.ihw18.org/component-immunogenetics/download-common-and-well-documented-alleles-3-0/>

Pour obtenir la liste CWD, rendez-vous sur le site : <http://igdawg.org/cwd.html>

Groupe G : Allèles HLA présentant des séquences nucléotidiques identiques dans les exons codant les domaines de liaison à l'antigène (exon 2 et 3 pour les allèles HLA de Classe I et exon 2 uniquement pour les allèles HLA de Classe II). Pour de plus amples informations, rendez-vous sur le site suivant : http://hla.alleles.org/alleles/g_groups.html

Groupe P : Allèles HLA présentant des séquences protéiques identiques dans les exons codant les domaines de liaison à l'antigène (codés par l'exon 2 et 3 pour les allèles HLA de Classe I et par l'exon 2 uniquement pour les allèles HLA de Classe II). Pour de plus amples informations, rendez-vous sur le site suivant : http://hla.alleles.org/alleles/p_groups.html

Nomenclature HLA : Assign convertit les séquences dans la version 3.0 de la nomenclature HLA, établie en 2010, conformément aux préconisations du comité de nomenclature des facteurs du système HLA de l'OMS (www.imgt.org).

La nomenclature HLA utilise le format suivant : **HLA-A*02:01:01:02L**

HLA	Le préfixe HLA
-	Le trait d'union sépare le nom du gène du préfixe HLA.
A	Le nom du gène.
*	L'astérisque sépare le nom du gène des informations sur la séquence et indique le typage génétique.
02	Champ 1—Le groupe d'allèles.
:	Le deux-points est utilisé pour séparer les champs.
01	Champ 2—Différencier les allèles à l'aide d'une séquence protéique unique.
:	Le deux-points est utilisé pour séparer les champs.
01	Champ 3—Substitutions d'ADN synonymes dans les régions codantes du gène.
:	Le deux-points est utilisé pour séparer les champs.
02	Champ 4—Différences dans les régions non codantes du gène.
L	Ce modificateur d'expression est présent quel que soit le nombre de champs indiqués. À ce jour, les modificateurs suivants sont possibles : • N pour « Null » (nul)—Un allèle qui n'est pas exprimé. • L pour « Low » (faible)—Un allèle codant une protéine dont l'expression de surface cellulaire est considérablement réduite ou faible. • S pour « Secreted » (sécrété)—Un allèle codant pour une protéine qui est exprimée uniquement sous la forme d'une molécule sécrétée. • Q pour « Questionable » (discutable)—Un allèle présentant une mutation dont il a déjà été démontré qu'elle avait un effet significatif sur l'expression de la surface cellulaire, et qui n'est pas confirmé. Par conséquent, son expression demeure discutable.

Nomenclature MICA/B :

La nomenclature MICA/B utilise le format suivant : **MICB*002:01:01**

MIC	Le préfixe MIC
B	Le nom du gène.
*	L'astérisque sépare le nom du gène des informations sur la séquence et indique le typage génétique.
002	Champ 1—Différencier les allèles à l'aide d'une séquence protéique unique.
:	Le deux-points est utilisé pour séparer les champs.
01	Champ 2—Substitutions d'ADN synonymes dans les régions codantes du gène.
:	Le deux-points est utilisé pour séparer les champs.
01	Champ 3—Différences dans les régions non codantes du gène.

Désignations des bases dégénérées : Les lignes de séquence consensus de la section « Sequences » (séquences) (lignes 2 et 6) incluent les désignations des bases dégénérées de l'Union internationale de chimie pure et appliquée (UICPA).

Code IUPAC	Bases	Description
W	A T	Faible
S	C G	Fort
M	A C	Aminé
K	G T	Cétonique
R	A G	Purique
Y	C T	Pyrimidique
B	G C T	non A
D	A G T	non C
H	A C T	non G
V	A C G	non T
N	A C G T	toutes les bases
*		aucun appel de base

Motifs de séquence BW4/Bw6 : La fonctionnalité « Sequence Motifs » (motifs de séquence) dans Assign indique la présence de motifs définis en fonction de séquences de nucléotides ou d'acides aminés dans l'alignement des séquences. La reconnaissance des motifs Bw4 et Bw6 émanant de Assign est basée sur les séquences d'acides aminés indiquées par Gumperz et al.

Serological epitope	Class I locus	Class I position				
		77	80	81	82	83
Bw4	HLA-A,B	N	I	A	L	R
	HLA-B	N	T	A	L	R
	HLA-A	S	I	A	L	R
	HLA-B	S	T	L	L	R
	HLA-B	D	T	L	L	R
Bw6	HLA-B	S	N	L	R	G
	HLA-B	G	N	L	R	G

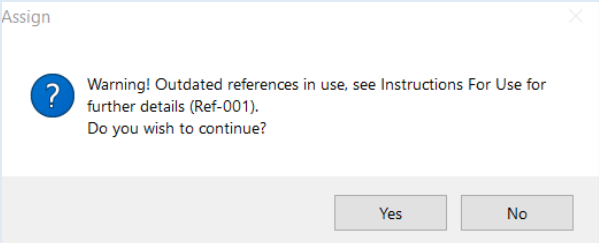
Figure 1 : Motifs de séquence HLA de Classe I déterminant les épitopes sérologiques Bw4 et Bw6.

¹Gumperz, J., Litwin, V., Phillips, J., Lanier, L. and Parham, P. (1995). The Bw4 public epitope of HLA-B molecules confers reactivity with natural killer cell clones that express NKB1, a putative HLA receptor. *Journal of Experimental Medicine*, 181(3), pp.1133-114

Touches de raccourci :

Touches	Description
Ctrl + L	Modifier du journal/linéaire
Ctrl + M	Masquer/afficher la zone de la carte
Ctrl + F	Rechercher une séquence
Ctrl + A	Activer l'écran des acides aminés
Ctrl + G	Basculer entre « G only » (G uniquement), « P only » (P uniquement) et l'affichage du résumé par défaut/génération du rapport
Shift + A/V/C/T	Filtrer par base
Flèche droite	Déplacer une base vers la droite
Ctrl + Flèche droite	Passer à la position marquée suivante
Ctrl + Maj + Flèche droite	Aller à la fin de la séquence consensus
Flèche gauche	Déplacer une base vers la gauche
Ctrl + Flèche gauche	Revenir à la position marquée précédente
Ctrl + Maj + Flèche gauche	Aller au début de la séquence consensus
Flèche haut	Passer à l'échantillon précédent
Shift + Flèche haut	Réduire la taille de l'affichage de la profondeur de couverture de séquençage
Flèche bas	Passer à l'échantillon suivant

Shift + Flèche bas	Augmenter la taille de l’affichage de la profondeur de couverture de séquençage
Tab	Confirmer l’appel de base à la position actuelle
A/C/G/T/M/K/R/W/D/S/Y/B/V/H/N	Modifier la base à la position actuelle
Shift + I	Basculer sur les informations sur les lectures

Messages d’erreur	Description
Réf-001 	La version 1.0.3 d’AlloSeq Assign inclut un certain nombre de modifications reposant sur l’utilisation des versions de référence 3.45.1.1 et ultérieures. L’utilisation de références antérieures est susceptible d’entraîner des problèmes de mise en phase inappropriée et des ambiguïtés supplémentaires avec DQB1*03.

Avertissement de l’allèle difficile à caractériser

Start: 525, 5' UTR 525			
Stop: 16577, 3' UTR 756			
Allele	CORE	EXONS	Differences
DRB4*01:01:01	0	0	
DRB4*03:01N	0	0	
DRB4*01:01:11	0	1	
DRB4*01:156	DRB4*03:01N cannot be excluded for this sample.		
DRB4*01:168	0	1	
DRB4*01:01:02	1	0	

Locus	Alleles	G Groups
HLA-DRB4	01:01:01	01:01:01G
	03:01N	03:01N
	DRB4*03:01N cannot be excluded for this sample.	

Ce message d’avertissement s’affichera lorsque des allèles sont survolés avec le curseur de la souris dans le volet « Coverage » (couverture), dans le rapport complet ainsi que dans le rapport d’une seule page, lorsque des allèles difficiles à caractériser sont répertoriés comme un résultat possible.

Ces allèles difficiles à caractériser peuvent être signalés à tort comme le meilleur appariement en raison de grands indels.

Chapitre 8 : Assistance et coordonnées

Fabricant :

CareDx Pty Ltd,
20 Collie Street, Fremantle, WA, Australie, 6160.
Tél : +61 8 9336 4212
E-mail : orders-aus@caredx.com
Site Web : <http://www.caredx.com>

Distribué par :

Asie-Pacifique (APAC)
CareDx Pty Ltd,
20 Collie Street, Fremantle, WA, Australie, 6160.
Tél : +61 8 9336 4212
E-mail : orders-aus@caredx.com
Site Web : <http://www.caredx.com>

Europe, Moyen-Orient et Afrique (EMEA)
CareDx AB,
Franzégatan 5, SE-112 51 Stockholm, Suède.
Tél : +46 8 508 939 00
Fax : +46 8 717 88 18
E-mail : orders-se@caredx.com
Site Web : <http://www.caredx.com/>

Amériques
CareDx Lab Solutions Inc.,
901 S. Bolmar St., Suite R, West Chester, PA 19382
Tél : 1-877-OLERUP1
Fax : 610-344-7989
E-mail : orders-us@caredx.com
Site Web : <http://www.caredx.com>

Support technique et signalement d'incidents graves :

Adresse e-mail : techsupport-labproducts@caredx.com

Tout incident grave survenu en relation avec le dispositif doit être signalé au fabricant et à l'autorité compétente de l'État membre dans lequel l'utilisateur et/ou le patient est établi.

Pour plus d'informations, veuillez consulter le site Web de CareDx (<https://www.caredx.com/contact-us/>).

Produits connexes :

AlloSeq Tx

Chapitre 9 : Historique des révisions

Version	Date	Modification (IFU094-FR v4.0 est traduit du document principal en anglais IFU094_AlloSeq Assign CE IVD v14.0)
IFU094 v1.0	06 avril 2020	Date de la première publication de AlloSeq Assign IFU CE IVD.
IFU094 v1.1	11 mai 2020	Détails ajoutés aux informations sur les indels ainsi qu'aux indicateurs de confiance. Ajout d'instructions pour générer un rapport concis. Ajout d'une limitation du logiciel. La section « Report » (rapport) a été mise à jour pour inclure le format PDF. JE a mis à jour les références des groupes DRB1 dans la section « Limitations ».
IFU094 v1.2	19 juin 2020	Références de la section ajoutées dans « Limitations »
IFU094 v2.0	04 décembre 2020	Mise à jour des limitations
IFU094 v3.0	30 mars 2021	Mise à jour et révision de la notice d'utilisation afin de prendre en compte les modifications apportées à la version 1.0.2.1270 : - Ajout d'une référence au launcher d' AlloSeq Assign : Chapitre 7 : Launcher d'AlloSeq Assign - Ajout d'une description en orange dans le consensus de l'échantillon : Chapitre 5 : Section « Sequences » (séquences) - Ajout d'une description plus détaillée de la colonne des différences : Chapitre 5 : Colonne « Differences » (différences) - Ajout d'une référence dans les paramètres Tx8 : Chapitre 4 : Ajouter des opérateurs Chapitre 6 : Générer des rapports - Ajout d'ABO et de CCR5 : Chapitre 1 : Bases de données de référence, Chapitre 5 : Onglet « Home » (accueil) et références Assign Chapitre 6 : Rapports personnalisés sur le locus Chapitre 8 : Glossaire - Mise à jour des caractéristiques de performance avec les temps d'importation indiqués pour les différents PC : Chapitre 1 : Caractéristiques de performance - Ajout de l'écran des acides aminés : Chapitre 5 : Section « Sequences » (séquences) - Ajout d'une référence dans AlloSeq Tx 8 : Chapitre 1 : Introduction et caractéristiques de performance
IFU094 v4.0	01 avril 2021	Ajout d'une clause de limitation de responsabilité pour les fichiers CIWD modifiés par l'utilisateur dans le chapitre 5 : Annotation.
IFU094 v5.0	14 décembre 2021	Mise à jour et révision de la notice d'utilisation afin de prendre en compte les modifications apportées à la version 1.0.3 : - Mise à jour de la section « Reports » (rapports) avec une nouvelle capture d'écran pour la fenêtre de rapport. - Ajout d'une méthode pour modifier le logo du rapport PDF. - Suppression de références pour des rapports concis - Mise à jour du processus de rapport complet en fonction des modifications apportées à la fenêtre du rapport. - Rapport « Summary Table » (tableau récapitulatif) mis à jour et méthodes pour le rapport d'une seule page par échantillon. - Ajout d'une section « HML reports » (rapports HML). - Ajout de raccourcis hérités et d'un message d'erreur dans l'annexe - Mise à jour de la rétrocompatibilité - Ajout du typage à quatre champs des gènes de Classe II dans les limitations. - Qarad bvba devient Qarad bv
IFU094 v6.0	15 septembre 2022	Mise à jour du logo Assign (suppression de TM et R). Mise à jour des informations détaillées sur Qarad. Ajout d'un numéro de version du logiciel Suppression de la référence aux kits AlloSeq Tx et mise à jour Reportez-vous à la notice d'utilisation d'AlloSeq Tx pour obtenir des informations plus détaillées sur les kits AlloSeq Tx. Les caractéristiques de performance doivent

		être mises à jour pour tenir compte de toutes les références SKU pour AlloSeq Tx. Suppression de toute référence à Tx 8 et ABO/CCR5. Section 9 : Ajout des coordonnées du fabricant et du distributeur. Ajout d'exigences en matière de rapports de vigilance.
IFU094 v7.0	27 février 2023	Mise à jour de la version 1.0.4 : - Mise à jour de la rétrocompatibilité - Mise à jour de la capture d'écran de démarrage - Suppression de la référence à Tx17.1 - Mise à jour de la capture d'écran de l'onglet « Home » (accueil) - Captures d'écran de l'écran « Coverage » (couverture) - Ajout de la couleur grise dans les séquences de référence des allèles, la carte de couverture et les suivis de mise en phase - Mise à jour des captures d'écran des séquences DOC - Écran des acides aminés - Mise à jour des captures d'écran de l'écran « Reads » (lectures), suppression de la référence à l'indicateur de sens de lecture, ajout d'un nouvel affichage d'insertion et des astérisques relient les paires lues. - Ajout d'une note au rapport d'une seule page par échantillon pour décrire le contenu du gène et la limitation. - Ajout de l'option « Summative GLString » dans la section « HML report » (rapport HML). - Suppression des touches de raccourci dupliquées
IFU094 v8.0	15 mai 2023	Les versions logicielles dans la section « Backward Compatibility with Previous Settings » (rétrocompatibilité avec les paramètres précédents) ont été mises à jour.
IFU094 v9.0	29 août 2023	Une section « Warning » (avertissement) a été ajoutée dans le panneau « Results » (résultats). Suppression d'une spécification incorrecte dans la section « Revision history » (historique des révisions) dans la version 8.0. Mise à jour de l'ensemble de la version 1.0.5. Ajout des détails CH-REP.
IFU094 v10.0	09 octobre 2023	Suppression des instructions d'utilisation concernant Ctrl+G et des instructions d'utilisation du rapport « Summary » (résumé) « P only » (P uniquement) et « G only » (G uniquement).
IFU094-FR v1.0	09 octobre 2023	La première traduction en français.
IFU094-FR v2.0	29 avril 2024	Mise à jour vers la version 1.0.6 et mise à jour des captures d'écran. Mise à jour des références de la version 1.0.5 à la version 1.0.6. Suppression des instructions du launcher en raison de l'incompatibilité avec la version 1.0.6. Ajout de la note 2 aux caractéristiques de performance IRT ZD cas 5617. Mise à jour de Core IRT ZD cas 5736 dans les colonnes « Mismatch » (mésappariement). Ajout des instructions concernant Ctrl+G et des instructions d'utilisation des rapports « Summary » (résumé) « P only » (P uniquement) et « G only » (G uniquement). Mise à jour du message d'avertissement concernant les allèles difficiles à caractériser Numérotation des titres corrigée
IFU094-FR v3.0	26 mars 2025	Compatibilité ajoutée avec Windows 11. Mise à jour du nom et de l'adresse d'EC-REP.
IFU094-FR v3.1	26 mars 2025	Date de révision corrigée
IFU094-FR v4.0	26 septembre 2025	Numéro de version du logiciel mis à jour pour s'aligner sur la version pour le changement de nom EC REP dans l'étiquetage du logiciel. Ajout des détails de l'importateur à la page de titre.