

Module d'analyse Illumina Connected Run TruSight Oncology Comprehensive HRD (EU, DRAGEN)

Guide du flux de travail

Ce document et son contenu sont la propriété exclusive d'Illumina, Inc. et ses filiales (« Illumina »), et sont destinés à un usage contractuel par ses clients en lien avec l'utilisation du ou des produits décrits dans le présent document et à aucune autre utilisation. Ce document et son contenu ne seront utilisés ou distribués à aucune autre fin et ne seront communiqués, divulgués ou reproduits d'aucune façon sans le consentement écrit préalable d'Illumina. Par le biais de ce document, Illumina ne cède aucune licence en vertu de son brevet, de sa marque de commerce, de son copyright ou de ses droits traditionnels ni des droits similaires d'un tiers quelconque.

Les instructions présentes dans ce document doivent être strictement et explicitement respectées par le personnel qualifié et correctement formé afin d'assurer une utilisation correcte et sécuritaire du ou des produits décrits dans le présent document. Tout le contenu de ce document doit être entièrement lu et compris avant d'utiliser le ou les produits.

LE FAIT DE NE PAS LIRE ENTièrement ET DE NE PAS SUIVRE EXPLICITEMENT TOUTES LES INSTRUCTIONS CONTENUES DANS LE PRÉSENT DOCUMENT PEUT CAUSER DES DOMMAGES AU OU AUX PRODUITS, DES BLESSURES AUX PERSONNES, Y COMPRIS AUX UTILISATEURS OU À D'AUTRES PERSONNES, ET DES DOMMAGES À D'AUTRES BIENS, ET ANNULERA TOUTE GARANTIE APPLICABLE AU OU AUX PRODUITS.

ILLUMINA N'ASSUME AUCUNE RESPONSABILITÉ QUANT AUX DOMMAGES DÉCOULANT D'UNE MAUVAISE UTILISATION DU OU DES PRODUITS DÉCRITS DANS LE PRÉSENT DOCUMENT (Y COMPRIS DES PARTIES DE CELUI-CI OU LE LOGICIEL).

© 2026 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

Toutes les marques sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs propriétaires respectifs. Pour plus d'informations sur les marques, reportez-vous à la page www.illumina.com/company/legal.html.

Table des matières

Présentation	1
À propos de ce guide	2
Saisir les informations de la série	3
Configuration de l'application Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)	3
Configurer une série manuellement	4
Importez la feuille d'échantillon	8
Méthodes d'analyse	13
Contrôle qualité de la série	13
Génération des fichiers FASTQ	13
Alignement de l'ADN et correction des erreurs	13
Définition de petits variants	14
Annotation de petits variants	15
Définition de grand réarrangement	15
Annotation d'un grand réarrangement	16
Score d'instabilité génomique	16
Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN	16
Rapport de faible profondeur pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN	17
Rapports de contrôle	17
Définition de diagnostics compagnons	18
Résultats de l'analyse	19
Rapports de résultats	19
Rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN)	19
Rapport de sortie de contrôle	54
Sortie des indicateurs	59
Rapport de faible profondeur	63
Afficher les résultats de l'analyse	65
Écran Run Details (Détails de la série)	65
Remise en file d'attente d'une analyse	68
Dépannage	69
Annexe A Organigramme des indicateurs de QC	70
Annexe B Indicateurs de QC	72

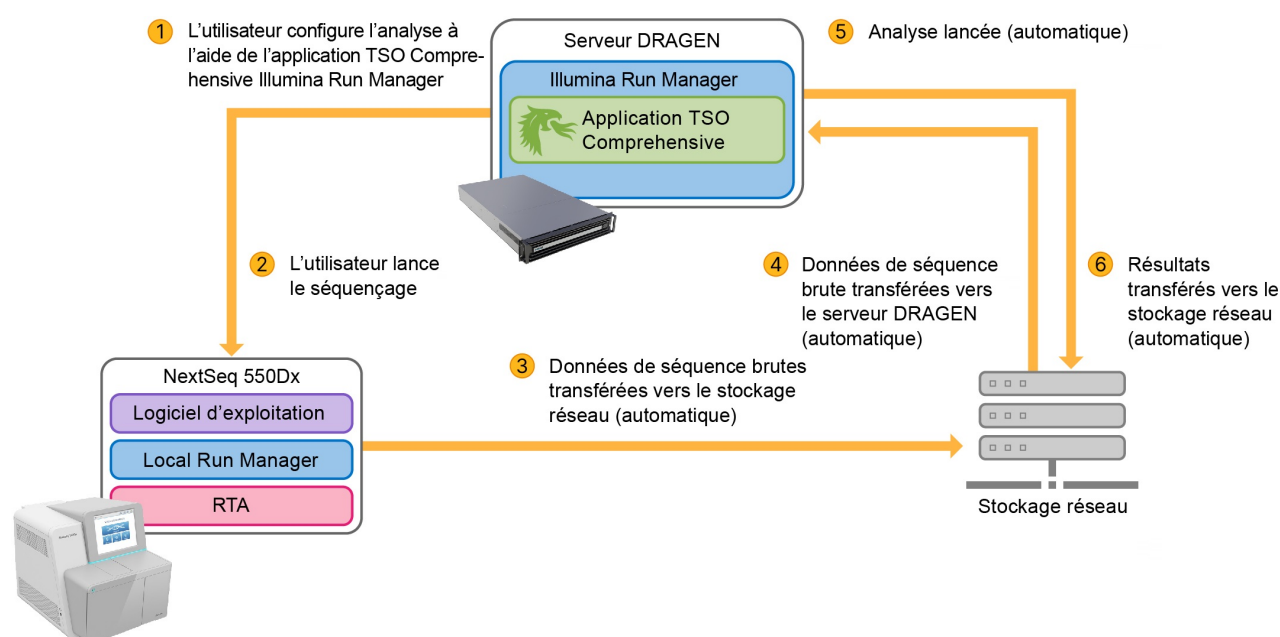
Indicateurs QC de la série	72
Indicateurs et limites du QC de la bibliothèque d'ADN	72
Indicateurs et limites de QC de la bibliothèque d'ADN pour les définitions de petits variants et TMB	72
QC de la bibliothèque d'ADN pour les indicateurs et les limites SIG	73
Indicateurs et limites de QC de la bibliothèque d'ADN pour CNV	73
Indicateurs étendus de l'ADN	73
Annexe C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) Référence du rapport	75
Annexe D Exemples d'informations sur les échantillons	77
Annexe E Cybersécurité	78
Présentation	78
Exigences de sécurité recommandées	78
Protocole sécurisé de mise hors service / revente des dispositifs	79
Correctifs	79
Niveau de sécurité	80
Configuration du certificat Illumina Run Manager	81
Historique des modifications	82
Assistance technique	83

Présentation

Le module d'analyse Illumina® Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) analyse les lectures de séquençage des bibliothèques d'ADN préparées à l'aide de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)).

- Utilisez Illumina Run Manager pour configurer une série sur le Instrument NextSeq 550Dx, surveiller l'état, configurer l'analyse des données de séquençage et la génération de données brutes pour le test TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Pour en savoir plus, reportez-vous au *Guide du logiciel Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx (document n° 200025239)*.
- Module d'analyse Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) est une application logicielle qui s'exécute sur un Serveur DRAGEN pour NextSeq 550Dx et prend en charge l'analyse et le reporting pour les bibliothèques d'ADN préparées.

Figure 1 Présentation d'une série TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) utilisant Illumina Run Manager



Pour les échantillons de patients, le Module d'analyse Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) génère les rapports suivants :

- Un rapport TruSight Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) pour chaque échantillon de patient. Ce rapport comprend les résultats de diagnostic et de contrôle qualité associés. Ce rapport est disponible aux formats PDF et JSON.
- Un rapport de faible profondeur pour chaque échantillon de patient. Ce rapport comprend une liste de positions génomiques (annotées de symboles génétiques) ayant une profondeur de séquençage insuffisante pour exclure la présence d'un petit variant dans une bibliothèque d'ADN.

- Un fichier des indicateurs de contrôle qualité (*.tsv). Ce rapport comprend l'état de l'analyse et les indicateurs de contrôle qualité pour tous les échantillons de patients de la série de séquençage.

Pour les échantillons de contrôle, le module d'analyse génère un rapport de sortie de contrôle (*.tsv). Ce rapport comprend les résultats du contrôle qualité pour tous les échantillons de contrôle de la série de séquençage.

À propos de ce guide

Ce guide fournit des instructions pour configurer les paramètres d'analyse pour le séquençage et l'analyse pour le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). L'utilisation du logiciel nécessite une connaissance du Illumina Run Manager pour NextSeq 550Dx. Pour plus d'informations sur Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) et les paramètres système, reportez-vous à la section *Serveur DRAGEN Illumina pour NextSeq 550Dx - Guide de préparation et d'installation du centre* (document n° 200025560) et au *Guide du logiciel Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx* (document n° 200025239).

Saisir les informations de la série

Pour configurer une série TSO Comprehensive HRD (DRAGEN), ouvrez un navigateur Web sur le réseau Serveur DRAGEN pour utiliser le logiciel Module d'analyse Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Pour en savoir plus, reportez-vous au *Guide de référence de NextSeq 550Dx instrument* (document n° 1000000009513).

Configuration de l'application Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)

L'écran Configuration de l'application Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) fournit des informations sur l'application, la base de connaissances (KB) et le package de réclamations. Accédez à ces informations de la manière suivante.

1. Ouvrez Illumina Run Manager et connectez-vous.
2. Dans la barre de navigation latérale, sélectionnez **Applications** pour naviguer vers l'écran Applications et afficher les applications installées.
Si le nom de l'application est tronqué, effectuez un zoom arrière dans la fenêtre.
3. Dans l'écran Applications, sélectionnez **TSO Comp (EU, DRAGEN)** pour accéder à la configuration de cette application.

L'écran de configuration affiche également des informations sur les ressources installées pour l'application. Pour le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN), les ressources KB et de package de réclamations requises sont configurées dans la section Analyse. Un seul KB et un seul package de réclamations peuvent être installés à la fois.

- **KB** : le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) nécessite une KB installée pour effectuer l'analyse. La section Analysis (Analyse) de l'écran Application Configuration (Configuration de l'application) affiche le package de KB installé.
- **Claims Package** (Package de réclamations) : le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) nécessite un package de réclamations installé pour effectuer l'analyse. Le package de réclamations comprend les réclamations d'utilisation prévue de diagnostic compagnon disponibles pour analyse. La section Analysis (Analyse) de l'écran Application Configuration (Configuration de l'application) affiche le package de réclamations installé.

Configuration des séries

Spécifiez les échantillons pour la série planifiée à l'aide de l'une des options qui suivent :

- **[Set up run manually]** (Configurer l'analyse manuellement) : pour définir les paramètres d'analyse manuellement, reportez-vous à la section [Configurer une série manuellement à la page 4](#).

- **Import sample sheet** (Importer des échantillons) : pour importer un fichier externe au format de valeurs séparées par des virgules (*.csv), reportez-vous à la section [Importez la feuille d'échantillon à la page 8](#).

REMARQUE Pour des raisons de stockage, la sortie d'analyse nécessite un minimum de 600 Go d'espace disque libre à l'emplacement de sortie sélectionné. Pour configurer l'emplacement de stockage dans Illumina Run Manager, sélectionnez External Storage for Analysis Results (Stockage externe pour les résultats d'analyse) dans la liste déroulante en haut à gauche.

Configurer une série manuellement

Sélectionnez **Create Run** (Créer une série) dans l'onglet Planned (Planifié) pour définir manuellement les paramètres de la série. Le flux de travail Create Run (Créer une série) permet de sélectionner l'application et de modifier les paramètres de la série, les données de l'échantillon et les paramètres de l'échantillon.

Sélectionnez Application

- Sélectionnez **TSO Comp (EU, DRAGEN)**, puis sélectionnez **Next** (Suivant).

Si le nom de l'application est tronqué dans l'écran Application, effectuez un zoom arrière dans la fenêtre.

Paramètres de la série

Spécifiez les paramètres de la série sur l'écran Run Settings (Paramètres de la série) comme suit.

1. **Run Name** (Nom de la série) : saisissez un nom de la série qui identifie la série allant du séquençage jusqu'à l'analyse avec les critères suivants :
 - 1-40 caractères.
 - Utilisez uniquement des caractères alphanumériques, des espaces, des traits de soulignement ou des tirets.
 - Utilisez un caractère alphanumérique immédiatement avant et après les espaces, les traits de soulignement et les tirets.
 - Unique sur toutes les séries de l'instrument.
2. **[Facultatif] Run Description** (Description de la série) : saisissez une description de la série pour identifier la série avec les critères suivants.
 - 1-150 caractères.
 - Seuls les caractères alphanumériques ou les espaces.
 - Utilisez un caractère alphanumérique immédiatement avant et après les espaces.

Les champs supplémentaires suivants sont répertoriés sur l'écran Run Settings Paramètres de la série. Ces champs ne sont pas modifiables.

- **Library Prep Kit** (Kit de préparation de la bibliothèque) : le kit de préparation de la bibliothèque est répertorié (Kit TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)).
- **Index Adapter Kit** (Kit d'adaptateur d'index) : le kit d'adaptateur d'index est répertorié (Kit TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)).
- **Read and Index Lengths** (Longueurs de lecture et d'index) : les longueurs de lecture et d'index (1 et 2) sont répertoriées avec les valeurs suivantes :
 - Lecture 1 = 101
 - Index 1 = 8
 - Lecture 2 = 101
 - Index 2 = 8

Données de l'échantillon

L'écran Sample Data (Données d'échantillon) est le premier des deux écrans qui collecte les informations sur l'échantillon. Saisissez manuellement les informations sur l'échantillon ou utilisez un modèle CSV pour télécharger les informations sur l'échantillon dans les écrans Sample Data (Données d'échantillon) et Sample Settings (Paramètres de l'échantillon). Utilisez le modèle de téléchargement sur l'écran Sample Data (Données d'échantillon) pour télécharger un modèle CSV. Le modèle contient les en-têtes de colonne et le format requis pour l'importation.

Reportez-vous à la section [Annexe D Exemples d'informations sur les échantillons à la page 77](#) pour obtenir des exemples d'écran de données d'échantillon et d'écran de paramètres de l'échantillon.

1. Identifiez le nombre d'échantillons à saisir, y compris les contrôles positifs et négatifs pour l'ADN. Les échantillons enrichis en HRD ne nécessitent qu'une seule ligne pour l'ADN. Aucune ligne HRD séparée n'est requise. Le HRD doit être attribué aux échantillons d'ADN et aux contrôles d'ADN dans la colonne Sample Feature (Fonction de l'échantillon) de l'écran Sample Settings (Paramètres de l'échantillon).
2. **Sample ID** (ID d'échantillon) : saisissez un ID d'échantillon unique avec les critères suivants.
 - 1-40 caractères.
 - Utilisez uniquement des caractères alphanumériques, des tirets ou des traits de soulignement.
 - Utilisez un caractère alphanumérique immédiatement avant et après les traits de soulignement et les tirets.
3. **Index Set ID** (ID d'ensemble d'index) : sélectionnez un ID d'ensemble d'index pour la bibliothèque d'ADN préparée à partir de l'échantillon.
 - Pour une bibliothèque d'échantillons d'ADN et des contrôles d'ADN, sélectionnez un ID d'index unique (index UPxx ou CPxx) dans la liste déroulante DNA Index ID (ID d'index d'ADN).

- S'il y a trois bibliothèques au total dans la série, suivez les directives de sélection d'index dans le *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)*.

Les champs supplémentaires suivants sont répertoriés sur l'écran Sample Data (Données d'échantillon) :

- **I7 Index** (Index I7) : ce champ est automatiquement rempli en fonction de la sélection effectuée dans la liste déroulante ID de l'ensemble d'index.
- **Index 1** : ce champ est automatiquement rempli en fonction de la sélection effectuée dans la liste déroulante ID de l'ensemble d'index.
- **I5 Index** (Index I5) : ce champ est automatiquement rempli en fonction de la sélection effectuée dans la liste déroulante ID de l'ensemble d'index.
- **Index 2** : ce champ est automatiquement rempli en fonction de la sélection effectuée dans la liste déroulante ID de l'ensemble d'index.
- **[Facultatif] Library Name** (Nom de la bibliothèque) : un champ facultatif qui peut être laissé vide. S'il est laissé vide, l'application remplit automatiquement une valeur après avoir soumis la série.

Paramètres de l'échantillon

Les colonnes suivantes apparaissent sur l'écran Sample Settings (Paramètres de l'échantillon) :

1. **Sample ID** (ID d'échantillon) : la valeur de ce champ est reportée à partir des entrées de la colonne Sample ID (ID d'échantillon) sur l'écran Sample Data (Données d'échantillon).
2. **[Facultatif] Case ID** (ID de cas) : la saisie de l'ID de cas n'est pas requise et sera automatiquement renseignée une fois que vous passerez à la page suivante.
3. **Sample Type** (Type d'échantillon) : l'ADN est automatiquement sélectionné.
4. **Specimen Type** (Type d'échantillon) : choisissez un type d'échantillon ou un type de contrôle pour l'échantillon à partir d'une liste d'options déterminées par le package de réclamations installé. Les options peuvent inclure ce qui suit :
 - Solid-FFPE (Solide-FFPE)
 - Contrôle positif d'ADN
 - Contrôle sans modèle d'ADN

REMARQUE TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) nécessite l'utilisation de DNA TruSight Oncology Control v2. Le contrôle positif d'ADN et le contrôle sans modèle d'ADN doivent être inclus dans chaque analyse. Pour plus d'informations sur le contrôle DNA TruSight Oncology Control v2, reportez-vous à la *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)*.

5. **Cancer Type** (Type de cancer) : utilisez ce champ pour attribuer un type de tumeur à chaque échantillon. Sélectionnez le type de tumeur le plus spécifique disponible.
 - Pour les contrôles, la seule option est N/A (S.O.) et est sélectionnée automatiquement.

- Recherchez dans la liste des types de cancers disponibles. Sélectionnez dans la liste déroulante, utilisez une recherche par mot-clé ou utilisez le bouton Search (Rechercher). Reportez-vous à la section [Select a Cancer Type \(Sélectionner un type de cancer\)](#) à la page 11.
6. **Sex (Sexe)** : attribuez le sexe à chaque échantillon. Les options sont Male (Homme), Female (Femme) ou Unknown (Inconnu).
- Pour Controls (Contrôles), la seule option est Unknown (Inconnu) et est sélectionnée automatiquement.
7. **Sample Feature (Fonction de l'échantillon)** : sélectionnez une valeur d'entité d'échantillon pour chaque échantillon. Le package de réclamations installé détermine les options de Sample Feature (Fonctionnalité de l'échantillon).
- Sélectionnez **HRD** pour les échantillons à traiter avec le test TSO Comprehensive HRD (DRAGEN).
 - Si une Sample Feature (Fonctionnalité de l'échantillon) est appliquée à un échantillon, elle doit également être appliquée aux contrôles associés.
8. **[Facultatif] Sample Description (Description de l'échantillon)** : saisissez une description de l'échantillon avec les critères suivants :
- 1-50 caractères.
 - Utilisez uniquement des caractères alphanumériques, des espaces, des traits de soulignement ou des tirets.
 - Utilisez un caractère alphanumérique immédiatement avant et après les espaces, les traits de soulignement et les tirets.

Paramètres de l'analyse

L'écran Analysis Settings (Paramètres d'analyse) affiche des informations sur les paramètres d'analyse, la KB installée et le package de réclamations.

Chaque information KB comprend ce qui suit :

- Name (Nom)
- Version
- Description
- Published Date (Date de publication)
- RefSeq Version (Version RefSeq)

Les informations sur le package de réclamations comprennent les éléments suivants :

- Name (Nom)
- Version
- Description : une liste des biomarqueurs, du traitement et du type de cancer pour toutes les réclamations CDx incluses dans le package de réclamations.

Examen de la série

L'écran Run Review (Examen de la série) est la dernière étape du flux de travail Run Setup (Configuration de la série). Cette section contient un résumé de tous les écrans précédents :

- Application Details (Détails de l'application)
- Run Settings (Paramètres de la série)
- Sample Data (Données de l'échantillon)
- Sample Settings (Paramètres de l'échantillon)
- Analysis Settings (Paramètres de l'analyse)

Sélectionnez **Back** (Retour) pour modifier la série, sélectionnez **Exit** (Quitter) pour quitter le flux de travail de configuration de la série sans enregistrer la série ou sélectionnez **Save** (Enregistrer) pour enregistrer la série.

Importez la feuille d'échantillon

Les feuilles d'échantillons contiennent des informations sur la configuration de la série et fournissent une liste des échantillons et leurs séquences d'index associées dans la préparation de la bibliothèque. Pour plus d'informations sur les adaptateurs d'index, reportez-vous à la *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (document n° 200080934).

Créez une série à l'aide d'une feuille d'échantillon comme suit.

1. Dans l'onglet Planned (Planifié) de l'écran Runs (Séries), sélectionnez **Import Sample Sheet** (Importer la feuille d'échantillon).
2. Accédez à un fichier externe au format CSV et sélectionnez-le.
3. Choisissez parmi les étapes suivantes :
 - Quitter le processus d'importation.
 - Réessayer l'importation.
 - Enregistrer la série.
 - Sélectionner **Next** (Suivant) pour continuer dans les écrans Create Run (Créer une série). Vérifiez les informations de la série et corrigez toute erreur trouvée lors de la validation de la feuille d'échantillon.

Un message d'erreur s'affiche lorsque des données non valides sont saisies. Vous pouvez rencontrer plusieurs messages d'erreur groupés.

Configurer une feuille d'échantillon

Les étapes suivantes décrivent comment configurer une feuille d'échantillon v2 pour fonctionner avec le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).



ATTENTION

Les mauvaises correspondances entre les échantillons et les primers d'indexation peuvent entraîner des résultats erronés en raison de la perte de l'identification positive de l'échantillon. Saisir les ID d'échantillon et attribuer des index dans la feuille d'échantillons avant de commencer la préparation de la bibliothèque. Enregistrer les ID d'échantillon, l'indexation et l'orientation du puits de la plaque pour référence pendant la préparation de la bibliothèque.

1. Ouvrez la feuille d'échantillon dans une application de feuille de calcul.
2. Dans la section **[appName_Data]**, saisissez les informations pour chaque échantillon. Le tableau suivant décrit les paramètres de l'échantillon disponibles.

Colonne Données	Obligatoire	Description
Sample_ID (ID_Échantillon)	Y	ID donné à l'échantillon. Cette valeur n'est pas sensible à la casse. L'ID doit répondre aux critères suivants : • Unique pour la série. • Entre 1 et 40 caractères. • Contient des caractères alphanumériques, des traits de soulignement et des tirets. Utilisez un caractère alphanumérique immédiatement avant et après les traits de soulignement et les tirets. Aucun espace autorisé. • Faites correspondre les informations Sample_ID répertoriées dans la section BCLConvert_Data.
Index_ID (ID_Index)	Y	ID de l'adaptateur d'index utilisé pour l'échantillon. Doit être unique par échantillon. Les index UPxx et CPxx sont valides pour les échantillons d'ADN.
Specimen_Type (Type_Échantillon)	Y	Les valeurs valides sont les suivantes. • Solid-FFPE (Solide-FFPE) • DNAPositiveControl (ContrôleADNpositif) • NTCDNAControl (ContrôleADNNTC)
Cancer_Type (Type_Cancer)	Y	Code de type de cancer valide et le plus spécifique à partir de la KB ou du package de réclamations. N/A (S.O.) est la seule valeur acceptable pour les échantillons de contrôle. Certains types de cancer sont limités à des Specimen_Types particuliers. Reportez-vous à la section Select a Cancer Type (Sélectionner un type de cancer) à la page 11, pour plus d'informations.

Colonne Données	Obligatoire	Description
Sex (Sexe)	Y	Sexe de l'échantillon. Les valeurs valides sont les suivantes. - Female (Femme) - Male (Homme) - Unknown (Inconnu) La valeur doit être Unknown (Inconnu) pour le contrôle positif et le NTC.
Sample_Type (Type_Échantillon)	Y	La valeur valide est la suivante : ADN
Case_ID (ID_Cas)	Y	Les valeurs vides sont interprétées comme étant les mêmes que Sample_ID (ID_Échantillon).
Sample_Description (Description_Échantillon)	N	Description de l'échantillon. Doit répondre aux critères suivants : - Entre 1 et 50 caractères. - Caractères alphanumériques, traits de soulignement, tirets et espaces. Utilisez un caractère alphanumérique immédiatement avant et après les traits de soulignement, les tirets et les espaces.
Sample_Feature (Fonction_Échantillon)	Y	La valeur valide est la suivante : HRD

3. Dans la section **[BCLConvert_Data]**, saisissez les informations pour chaque échantillon. Le tableau suivant décrit les champs requis.

Colonne Données	Obligatoire	Description
Sample_ID (ID_Échantillon)	Y	Doit correspondre aux informations Sample_ID (ID_Échantillon) répertoriées dans la section [appName_Data].
Index1	Y	Séquence d'indexation 1 valide pour l' Index_ID (ID_Index) attribué à l'échantillon dans la section [appName_Data]. La séquence d'indexation se trouve dans <i>Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)</i> .
Index2	Y	Séquence d'indexation 2 valide pour l' Index_ID (ID_Index) attribué à l'échantillon dans la section [appName_Data]. La séquence d'indexation se trouve dans <i>Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)</i> .

4. Retirez la section **[BCLConvert_Settings]** de la feuille d'échantillon. L'inclusion de cette section empêche le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) d'importer avec succès une feuille d'échantillon.
5. Assurez-vous que le fichier de feuille d'échantillon se termine par la dernière ligne de données CSV et qu'il n'y a pas de lignes vides à la fin du fichier.

REMARQUE Si le total de l'échantillon pour la série est de trois (à l'exclusion de l'échantillon Contrôle NTC ADN), suivez les directives de sélection de l'index dans le *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (document n° 200080934).

Select a Cancer Type (Sélectionner un type de cancer)

Vous devez spécifier un type de cancer pour chaque échantillon. Les types de cancer disponibles sont dérivés de la KB installée.



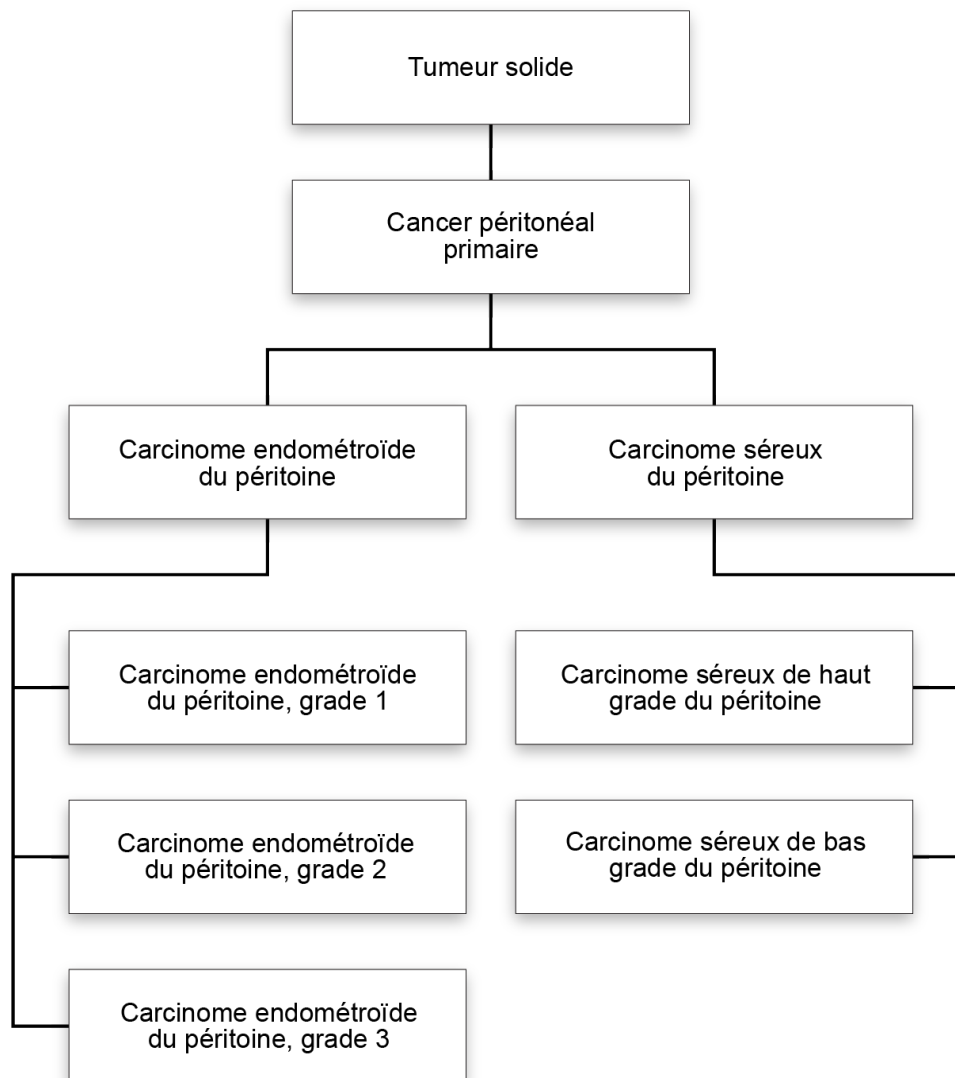
ATTENTION

Une sélection incorrecte du type de cancer peut entraîner des résultats incorrects.

Les informations diagnostiques complémentaires sont souvent spécifiques au sous-type de cancer. Soyez aussi précis que possible lorsque vous sélectionnez le type de tumeur pour récupérer les informations correctes pour la définition et l'interprétation des variants et des biomarqueurs. Le type de cancer sélectionné pour un échantillon de patient a un impact sur les utilisations diagnostiques compagnons prévues qui sont évaluées pour l'échantillon. Seuls les échantillons de patients dont le type de cancer correspond exactement ou dont le descendant correspond au type de cancer pour une utilisation diagnostique compagnon prévue sont évalués pour cette réclamation.

Par exemple, le terme carcinome séreux du péritoine est un enfant du cancer péritonéal primitif parce que le carcinome séreux du péritoine est un type de cancer péritonéal primitif. [Figure 2](#) représente un sous-ensemble d'un exemple d'ontologie de la maladie montrant une tumeur solide comme terme racine, et les termes associés au cancer péritonéal primitif (les autres types de tumeurs ne sont pas présentés). Un terme qui est lié par des relations parent-enfant à des termes de niveau inférieur est appelé ancêtre. Les termes de niveau inférieur connectés sont descendants du terme ancêtre. Par exemple, le cancer péritonéal primitif est un ancêtre du carcinome endométrioloïde du péritoine et du carcinome séreux de bas grade du péritoine. Le carcinome séreux du péritoine est un descendant du cancer péritonéal primaire et de la tumeur solide.

Figure 2 Exemple de sous-ensemble d'oncologie de la maladie



Les séries créées avec l'option **Import Sample Sheet** (Importer la feuille d'échantillon) doivent contenir des types de cancer qui correspondent à un code de type de tumeur de la KB installée. Le tableau suivant comprend quelques exemples de types de cancer autorisés pour l'importation de feuilles d'échantillons.

Cancer	Cancer_Type (Type_Cancer)
Cancer des trompes de Fallope	363444001_00340
Cancer épithélial malin de l'ovaire	254849005_00315
Cancer péritonéal primaire	372016004_00341

Méthodes d'analyse

Après avoir collecté les données de séquençage, le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) les traite pour :

- Effectuer un contrôle qualité.
- Détecter les variants.
- Déterminer le statut du score d'instabilité génomique (GIS).
- Déterminer les résultats de diagnostics compagnons.
- Résultats du rapport.

Les sections suivantes décrivent les méthodes d'analyse.

Contrôle qualité de la série

Les indicateurs de qualité de la série de séquençage sont évalués pour déterminer s'ils se trouvent dans une plage acceptable. Le pourcentage global de lectures réussissant le filtre est comparé à un seuil minimum. Pour la lecture 1 et la lecture 2, le pourcentage moyen de bases $\geq$ Q30 est comparé à un seuil minimum. Q30 fournit une prévision de la probabilité d'une définition des bases erronée (Q-score). Si les valeurs de chacun de ces trois indicateurs répondent aux spécifications, alors le QC de la série est signalé comme PASS (RÉUSSITE) et l'analyse continue. Si une valeur pour l'un des indicateurs ne répond pas à la spécification, le QC de la série est signalé comme FAIL (ÉCHEC) et l'analyse ne se poursuit pas. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Indicateurs QC de la série à la page 72](#).

Génération des fichiers FASTQ

Les données de séquençage stockées au format BCL sont démultiplexées à l'aide de séquences d'index uniques à chaque échantillon ajouté pendant l'étape de préparation de la bibliothèque pour attribuer les amplifiats à la bibliothèque d'où ils proviennent. Chaque amplifiat contient deux index (séquences i5 et i7, une à chaque extrémité du fragment de bibliothèque). La combinaison de ces séquences d'index est utilisée pour démultiplexer les bibliothèques regroupées.

Après le démultiplexage, les fichiers FASTQ sont générés. Ces fichiers contiennent les lectures de séquençage pour chaque bibliothèque d'échantillon individuel et les scores de qualité associés pour chaque définition, à l'exclusion des lectures des amplifiats qui n'ont pas réussi le filtre.

Alignement de l'ADN et correction des erreurs

L'alignement de l'ADN et la correction des erreurs alignent des lectures de séquençage dérivées des bibliothèques d'échantillons d'ADN à un génome de référence et corrigent les erreurs dans les lectures de séquençage avant la définition des variants.

La correction de l'erreur d'identifiant moléculaire unique (UMI) de DRAGEN comprend les étapes principales suivantes :

1. L'UMI de DRAGEN utilise son mappeur accéléré par matériel (basé sur une mise en œuvre de table de hachage) pour aligner les séquences d'ADN dans les fichiers FASTQ sur le génome de référence hg19. Ces alignements ne sont pas écrits dans un fichier BAM.
2. Les alignements bruts sont traités pour supprimer les erreurs (y compris les erreurs introduites pendant la préservation FFPE, l'amplification PCR et le séquençage). Les lectures de la même molécule d'ADN originale sont marquées avec le même UMI pendant la préparation de la bibliothèque. Les marqueurs UMI permettent à DRAGEN de comparer les lectures associées, de supprimer les signaux aberrants et de réduire ces lectures multiples en une seule séquence de haute qualité.
3. DRAGEN effectue une étape d'alignement finale sur les lectures UMI réduites. Ces alignements finaux sont écrits dans un fichier BAM et un fichier d'index BAM correspondant est créé. DRAGEN utilise ces alignements finaux comme entrée pour la définition des petits variants (SNV, insertions, délétions, MNV), la définition des grands réarrangements, la détermination du score d'instabilité génomique (SIG) et le contrôle qualité de la bibliothèque d'ADN.

Définition de petits variants

DRAGEN prend en charge la définition des SNV, des insertions, des délétions (y compris les delins qui sont des combinaisons des deux avec un changement net des nucléotides qui est une insertion ou une délétion) et des MNV dans les échantillons tumoraux uniquement en prenant des lectures d'ADN cartographiées et alignées à partir d'un échantillon tumoral en tant qu'entrée. Les variants sont détectés à la fois par l'analyse d'empilement par colonne et par l'assemblage local *de novo* des haplotypes. Les haplotypes *de novo* permettent la détection de MNV et de delins plus grands que ce qui est possible avec l'analyse d'empilement par colonne uniquement. Le pipeline uniquement tumoral produit un fichier VCF contenant des variants germinaux et somatiques qui peuvent être analysés plus en détail pour identifier les mutations tumorales. Le pipeline ne fait aucune supposition ploidie, ce qui permet la détection des allèles à basse fréquence.

Les principales étapes utilisées dans la définition des petits variants DRAGEN sont les suivantes.

1. Détection des régions définissables (régions avec une couverture de lecture suffisante).
2. Détection des régions actives (régions où les lectures s'écartent de la référence et il existe une possibilité d'appel germlinal ou somatique).
3. Assemblage d'haplotypes (les haplotypes de graphiques *de novo* sont assemblés à partir de lectures).
4. Les événements (définitions somatiques ou germinales possibles) sont extraits de l'analyse de pile par colonne.
5. Les qualités de base de lecture sont étalonnées pour tenir compte du bruit FFPE.
6. Les probabilités de lecture sont calculées pour chaque paire de lecture/haplotype.

7. La définition des mutations est effectuée en additionnant les probabilités de génotype sur toutes les paires de lectures/haplotypes.
8. Un filtrage supplémentaire est effectué pour améliorer la précision de la définition des variants, ce qui comprend l'utilisation d'un fichier de bruit systématique. Le fichier de bruit systématique indique la probabilité statistique du bruit à des positions spécifiques dans le génome. Ce fichier de bruit est construit à l'aide d'échantillons propres (normaux). Les régions où le bruit est fréquent (par exemple, les régions difficiles à cartographier) ont des valeurs de bruit plus élevées à ces emplacements. Le paramètre de définition des petits variants pénalise ces régions, réduisant ainsi la probabilité de créer la définition de faux positifs.

Annotation de petits variants

Les petits variants détectés sont annotés à l'aide du moteur d'annotation Nirvana avec des informations provenant de la base de données RefSeq et de diverses bases de données de population (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes et gnomAD). L'annotation des petits variants est effectuée plusieurs fois indépendamment, comme décrit dans la section suivante.

Bases de données d'annotations statiques pour les définitions de diagnostic compagnon

Nirvana annoté les définitions de petits variants filtrés avec des bases de données statiques (non actualisables) pour une utilisation par les définitions de diagnostic compagnon en aval (reportez-vous à la section [Définition de diagnostics compagnons à la page 18](#)). Le VCF de l'étape de phasage des petits variants est utilisé comme entrée (reportez-vous à la section [Définition de petits variants à la page 14](#)).

Définition de grand réarrangement

L'étape de grand réarrangement BRCA génère la segmentation des gènes BRCA1 et BRCA2 pour la détection du variant du nombre de copies au niveau de l'exon (CNV) à partir du fichier BAM produit pendant l'alignement de l'ADN et la correction des erreurs. Le grand algorithme de réarrangement compte la couverture de chaque intervalle cible du panel, effectue la normalisation et calcule les valeurs de changement de facteur pour chaque sonde à travers les gènes BRCA. La normalisation comprend la correction du biais GC, la profondeur de séquençage et l'efficacité de la sonde à l'aide d'une collection d'échantillons d'ADN génomique FFPE normaux. La segmentation initiale est effectuée pour chaque gène avec une segmentation binaire circulaire. L'amplitude, le bruit et la variance au niveau des segments adjacents à l'aide de seuils établis avec des données *in silico* déterminent la fusion des segments. Un grand réarrangement est défini lorsque la fusion de segments donne plus d'un segment distinct par gène. Les coordonnées de début et de fin du segment déterminé comme étant l'événement de réarrangement, ainsi que le changement de facteur moyen log2 pour le segment sont inclus dans la sortie pour cette étape.

Annotation d'un grand réarrangement

Le moteur d'annotation Nirvana annote les grands réarrangements détectés pour BRCA1 et BRCA2 avec des informations provenant de la base de données RefSeq et de diverses bases de données de population (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes, and gnomAD). L'annotation des grands réarrangements est effectuée indépendamment comme décrit dans [Définition de grand réarrangement à la page 15](#).

Bases de données d'annotations statiques pour les définitions de diagnostic compagnon

Nirvana annote les grands réarrangements avec des bases de données d'annotation statiques (non actualisables) pour une utilisation par des définitions de diagnostics compagnons en aval (reportez-vous à la section [Définition de diagnostics compagnons à la page 18](#)). Le VCF de Large Rearrangements Calling (Définition de grands réarrangements) est utilisé comme entrée (reportez-vous à la section [Définition de grand réarrangement à la page 15](#)).

Score d'instabilité génomique

Le score d'instabilité génomique (SIG) est une signature génomique complète pour le déficit de recombinaison homologue (HRD). Le SIG est composé de la somme de trois composantes : perte d'hétérozygotie, déséquilibre allélique télomérique et transition d'état à grande échelle. Ces composants sont estimés à l'aide d'un algorithme SIG qui utilise une entrée de la fréquence et de la couverture de l'allèle b sur un panel de nucléotides uniques à l'échelle du génome. Un panel d'échantillons normaux est utilisé pour la réduction des biais et la normalisation avant l'estimation SIG.

Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN

L'étape d'analyse de la contamination détecte la contamination par ADN étranger humain à l'aide du fichier d'erreur SNP et du fichier d'empilement générés pendant la définition des petits variants et du fichier de trace TMB. Le logiciel détermine si un échantillon contient de l'ADN étranger à l'aide du score de contamination. Dans les échantillons contaminés, les VAF dans les SNP s'éloignent des valeurs attendues de 0 %, 50 % ou 100 %. L'algorithme collecte toutes les positions qui se chevauchent avec les SNP courants qui ont des VAF < 25 % ou > 75 %. Ensuite, l'algorithme calcule la probabilité que les positions soient une erreur ou une mutation réelle. Le score de contamination est la somme de tous les scores de vraisemblance logarithmiques dans les positions SNP prédéfinies dont la fréquence des allèles mineurs est < 25 % dans l'échantillon et peu probablement en raison d'événements CNV.

Plus le score de contamination est élevé, plus il y a de risques de contamination par l'ADN étranger. Si le score de contamination est supérieur au seuil de qualité prédéfini, un échantillon est considéré comme contaminé. Si une contamination est détectée, le QC de la bibliothèque d'ADN est signalé comme FAIL.

(ÉCHEC) et aucun résultat n'est disponible pour les petits variants, les grands réarrangements, ou le SIG. Le score de contamination s'est également avéré élevé dans les échantillons avec des génomes hautement réorganisés (ou échantillons HRD), 1 % des échantillons HRD se sont avérés être au-dessus du seuil sans preuve de contamination réelle.

Les indicateurs de QC sont utilisés pour évaluer la validité des petites définitions de variants, de grands réarrangement et SIG pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN qui réussissent le contrôle qualité de la contamination. Si la bibliothèque d'échantillons échoue à une ou plusieurs mesures de qualité, le type de variant ou le biomarqueur correspondant n'est pas rapporté et la catégorie QC associée dans l'en-tête du rapport affiche comme FAIL (ÉCHEC).

Les résultats du QC de la bibliothèque d'ADN sont disponibles dans le fichier `MetricsOutput.tsv` (reportez-vous à la section [Sortie des indicateurs à la page 59](#)).

Rapport de faible profondeur pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN

Un rapport de faible profondeur est généré pour chaque échantillon de patient avec une bibliothèque d'ADN. Le rapport comprend une liste de positions génomiques avec une profondeur de séquençage totale < 100 et pour lesquelles aucun petit variant de passage n'a été détecté. Ces positions ont une profondeur de séquençage insuffisante pour exclure la présence d'un petit variant. S'il y a une profondeur de séquençage suffisante de l'allèle variant, il est toujours possible de détecter des variants avec une profondeur de séquençage totale < 100.

Les positions contiguës de faible profondeur chevauchant les mêmes gènes sont combinées en plages génomiques dans le rapport de faible profondeur. Chaque plage génomique du rapport est annotée avec un ou plusieurs symboles du gène RefSeq. L'annotation RefSeq est basée sur la base de données RefSeq incluse dans la KB.

Reportez-vous à la section [Rapport de faible profondeur à la page 63](#) pour plus de détails sur ce point.

Rapports de contrôle

Un rapport de sortie de contrôle est généré pour chaque analyse et comprend une évaluation de chaque échantillon de contrôle inclus dans la série. Le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) invalide automatiquement les échantillons de patient en fonction des résultats des échantillons de contrôle. Reportez-vous à la section [Rapport TSO Comprehensive \(UE, DRAGEN\) à la page 19](#) pour plus de détails.

Le rapport de sortie de contrôle est disponible dans le fichier `ControlOutput.tsv` (reportez-vous à la section [Rapport de sortie de contrôle à la page 54](#)).

Définition de diagnostics compagnons

Pour chaque utilisation prévue du diagnostic compagnon (CDx) installé, le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) détermine l'applicabilité de l'utilisation prévue du CDx pour chaque échantillon de patient en fonction du type de tumeur de l'échantillon de patient. Si le type de tumeur de l'échantillon du patient correspond exactement ou est un descendant du type de tumeur pour une utilisation prévue par CDx, il est considéré comme applicable à cette utilisation prévue par CDx. Reportez-vous à [Select a Cancer Type \(Sélectionner un type de cancer\)](#) à la page 11 pour plus d'informations sur l'ontologie de la maladie. Si le type de tumeur de l'échantillon du patient n'est pas applicable à une utilisation prévue de CDx, l'utilisation prévue de CDx n'est pas évaluée pour cet échantillon.

Si une bibliothèque de séquençage d'ADN requise pour une utilisation prévue du CDx n'est pas séquencée ou échoue au score de contamination QC de la bibliothèque d'ADN, l'échantillon du patient n'est pas évalué pour cette utilisation prévue du CDx. Si un type de variant (p. ex. petits variants) ou un biomarqueur requis pour une utilisation prévue du CDx échoue au QC, l'échantillon du patient n'est pas évalué pour ce type de variant ou de biomarqueur. Si au moins un type de variant ou de biomarqueur requis pour une utilisation prévue du CDx réussit le QC et les contrôles, l'échantillon du patient est évalué pour cette utilisation prévue du CDx. Reportez-vous la section [Tableau 5](#) pour plus d'informations sur le QC et le contrôle requis pour réussir pour chaque type de variant ou biomarqueur pour un CDx.

Après avoir déterminé qu'une utilisation prévue du CDx est applicable pour un échantillon de patient, que les bibliothèques requises sont séquencées et que les mesures de QC requises sont réussies, l'utilisation prévue du diagnostic compagnon est évaluée pour l'échantillon de patient. Les variants et/ou biomarqueurs détectés dans l'échantillon du patient sont évalués pour déterminer le résultat pour l'utilisation prévue du CDx. Un algorithme spécifique à l'utilisation prévue du CDx évalue la présence et/ou l'absence de variants/biomarqueurs correspondant à l'utilisation prévue du CDx.

Les résultats des définitions CDx sont disponibles dans le rapport Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Toutes les utilisations positives prévues de CDx sont rapportées dans la section *Résultats de diagnostics compagnons* du rapport Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Reportez-vous à la section [Tableau 3](#), pour plus d'informations.

Résultats de l'analyse

Lorsque l'analyse est terminée, le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) génère un dossier d'analyse de la structure suivante dans le dossier de sortie configuré :

- `IVD_Reports`
 - `ControlOutput.tsv` : rapport de sortie de contrôle.
 - `MetricsOutput.tsv` : rapport de sortie des indicateurs.
 - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.pdf` : TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) rapport (format PDF) par échantillon de patient.
 - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.json` : TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) rapport (format JSON) par échantillon de patient.
 - `{Case ID}_LowDepthReport.tsv` : rapport de faible profondeur par échantillon de patient.
- `Logs_Intermediates` : journaux et fichiers intermédiaires générés pendant le flux de travail d'analyse. Les fichiers intermédiaires sont destinés à faciliter le dépannage uniquement. Les informations contenues dans les fichiers intermédiaires ne sont pas destinées à être utilisées pour le signalement clinique ou la prise en charge des patients. Les performances de tous les variants identifiés dans ces dossiers, autres que les variants validés, n'ont pas été démontrées. Les variants validés sont des variants présentant des caractéristiques de performance démontrées. Chaque dossier représente une étape du flux de travail d'analyse.

Pour afficher les résultats de l'analyse :

1. Accédez au répertoire qui contient le dossier d'analyse.
2. Ouvrez le dossier d'analyse pour afficher les fichiers de sortie.

Rapports de résultats

Les rapports Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) au format PDF et JSON sont produits pour chaque échantillon de patient ayant terminé l'analyse avec succès. Reportez-vous au dossier des résultats d'analyse pour les rapports TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) de tous les échantillons terminés.

Rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN)

Les tableaux suivants décrivent les sections qui composent les rapports TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) produits pour chaque échantillon de patient aux formats PDF et JSON. Le rapport PDF est lisible par l'homme. Le rapport JSON comprend des structures de données destinées à l'analyse des machines. Les informations trouvées uniquement dans le rapport JSON et non reflétées dans le rapport PDF sont marquées comme not applicable (N/A) (sans objet [S.O.]) pour le rapport PDF. Les variants non rapportés dans les résultats de diagnostics compagnons ne sont pas inclus dans les rapports.

Reportez-vous à *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (document n° 200080934) pour l'interprétation des résultats.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Informations sur l'échantillon, la série et l'analyse) : contient des informations générales sur l'échantillon du patient et le rapport.

Tableau 1 Informations sur l'échantillon, la série et l'analyse

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Report Date (Date du rapport)	reportDate (DateRapport)	Date à laquelle le rapport a été généré.
S.O.	reportTime (HeureRapport)	Heure à laquelle le rapport a été généré.
Case ID (ID du cas)	sampleInformation / sampleId (InformationÉchantillon / IdÉchantillon)	L'identifiant de l'échantillon. Les données démographiques des patients ne sont pas incluses.
Cancer Type (Type de cancer)	sampleInformation / cancerType (InformationÉchantillon / TypeCancer)	Type de cancer associé à l'échantillon du patient.
S.O.	sampleInformation / cancerTypeCode (InformationÉchantillon / CodeTypeCancer)	Code de type de cancer associé à l'échantillon du patient.
S.O.	sampleInformation / cancerTypePath (InformationÉchantillon / CheminTypeCancer)	Chemin du type de cancer (par rapport à l'ontologie de la maladie) associé à l'échantillon du patient.
S.O.	sampleInformation / cancerTypeCodePath (InformationÉchantillon / CheminCodeTypeCancer)	Chemin du code de type de cancer (par rapport à l'ontologie de la maladie) associé à l'échantillon du patient.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Sample Type (Type d'échantillon)	sampleInformation / sampleType (InformationÉchantillon / TypeÉchantillon)	Type d'échantillon de l'échantillon patient.
Specimen Type (Type d'échantillon)	sampleInformation / specimenType (InformationÉchantillon / TypeÉchantillon)	Type d'échantillon de l'échantillon du patient.
Sex (Sexe)	sampleInformation / sexe (InformationÉchantillon / Sexe)	Sexe (homme, femme ou inconnu).
Sample Feature (Fonctionnalité de l'échantillon)	sampleInformation / sampleFeature (InformationÉchantillon / FonctionÉchantillon)	Fonctionnalité de l'échantillon patient.
Analysis Date (Date d'analyse)	sampleInformation / analysisDate (InformationÉchantillon / DateAnalyse)	Date à laquelle l'analyse secondaire a été réalisée.
S.O.	sampleInformation / analysisTime (InformationÉchantillon / HeureAnalyse)	Heure à laquelle l'analyse secondaire a été réalisée.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Run ID (Identifiant de la série)	sampleInformation / analysisRunId (InformationÉchantillon / IdAnalyseSérie)	Identifiant de la série de séquençage.
S.O.	sampleInformation / analysisRunName (InformationÉchantillon / NomAnalyseSérie)	Nom du séquençage.

- **Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) and Knowledge Base Configuration** (Configuration du module d'analyse et de la base de connaissances TSO Comprehensive [EU, DRAGEN]) : contient des informations sur les versions du logiciel et de la base de connaissances utilisées lors de la génération du rapport.

Tableau 2 Configuration du module d'analyse et de la base de connaissances Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Knowledge Base Version (Version de la base de connaissances)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (ConfigurationLogiciel / VersionBaseConnaissances)	Version de la base de connaissances installée avec le logiciel Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Knowledge Base Published Date (Date de la version de la base de connaissances)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublished Date (ConfigurationLogiciel / DatePublicationBaseConnaissances)	Date associée à la base de connaissances utilisée pour générer le rapport.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Module Version (Version du module)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (ConfigurationLogiciel / VersionModuleLogiciel)	Version du Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) utilisé pour générer le rapport.
Claims Package Version (Version du package de réclamations)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (ConfigurationLogiciel / VersionPackageRéclamations)	Version du package de réclamations installée avec le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

- **Companion Diagnostic Results** (Résultats de diagnostic compagnon) : les résultats pour les utilisations prévues de diagnostic compagnon (CDx) lorsqu'un variant ou un biomarqueur associé a été détecté sont répertoriés dans les rapports PDF et JSON. Les autres utilisations prévues pour le diagnostic compagnon lorsqu'un variant ou un biomarqueur associé n'a pas été détecté ou n'a pas été évalué sont répertoriées dans le rapport JSON uniquement. Reportez-vous à la section [Tableau 5](#).

Tableau 3 Résultats de diagnostics compagnons

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
[Boîte de message]	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / noEntryText (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / TexteAucuneEntrée)	Un message s'affiche de manière facultative dans cette section. Le message suivant est possible : Aucun biomarqueur diagnostique compagnon pour le type de tumeur d'échantillon indiqué n'a été détecté. Ce message est inclus lorsque l'un des éléments suivants est vrai pour toutes les utilisations prévues de CDx : • L'échantillon réussit le QC, mais aucun variant ou biomarqueur associé n'a été détecté ou son type de cancer est inapplicable pour l'utilisation prévue du CDx. • L'échantillon échoue au QC de contrôle requis. • L'échantillon échoue aux indicateurs de QC requis.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
[Boîte de message]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / message (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / Message)	Un message s'affiche de manière facultative dans cette section. Le message suivant est possible : Une ou plusieurs réclamations de diagnostic compagnon n'ont pas été évaluées. Voir Utilisations prévues évaluées des diagnostics compagnons. Ce message est inclus lorsqu'au moins une utilisation prévue de CDx n'a pas pu être évaluée en raison d'un échec du contrôle, d'un échec du QC, d'une discordance du type de tumeur ou d'une bibliothèque de séquençage d'ADN requise manquante. Tous les biomarqueurs CDx détectés apparaissent dans un tableau sous ce message. Reportez-vous au Tableau 5 pour les raisons pour lesquelles une utilisation prévue du CDx n'a pas été évaluée.
S.O.	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnostic (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / DiagnosticCompagnon) Nom	Nom de l'utilisation prévue du diagnostic compagnon. Comprend la description des biomarqueurs, le traitement et le type de cancer.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Detected Variants/ Biomarkers (Variants détectés / Biomarqueurs)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / variants) reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / biomarqueurs)	Liste des variants ou biomarqueurs détectés associés à l'utilisation prévue de l'échantillon par un CDx détecté. Dans le rapport JSON, ce champ est vide pour les utilisations CDx prévues si le résultat n'est pas égal à Detected (Détecté).
Therapy (Traitement)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / traitement)	Le traitement associé à l'utilisation prévue du CDx.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Usage (Utilisation)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / utilisation)	Utilisation du traitement CDx (Indicated [Indiqué] ou See Note [Voir la remarque]). Dans le rapport JSON, ce champ est présent pour les utilisations CDx prévues quand le résultat est détecté. • Indicated (Indiqué) : le traitement associé est indiqué pour une utilisation. • See Note (Voir remarque) : Une remarque décrit l'utilisation du traitement.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Details (Détails)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / remarque) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / variants / [(élément réseau pour le variant dans le résultat génomique)]) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers / (array item for variant in genomic finding) (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / biomarqueurs / [(élément réseau pour le variant dans le résultat génomique)])	Contient une note facultative et une liste de détails sur les variants et/ou biomarqueurs. Dans le rapport PDF, l'ordre des détails des variants/biomarqueurs correspond à l'ordre des variants répertoriés pour le champ Detected Variants/Biomarkers (Variants/Biomarqueurs détectés). Reportez-vous aux sections Tableau 8, Tableau 9, et Tableau 10 pour obtenir une liste des champs de détail des variants. Dans le rapport JSON, ces champs sont vides pour les utilisations prévues par CDx si le résultat n'est pas égal à Detected (Détecté).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	reportFindings / companionDiagnostic Results/ results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / résultats / RésultatsGénomiques / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / RésultatDétailé / résultat)	Une valeur codée pour le résultat de l'utilisation prévue du CDx. Les valeurs possibles sont les suivantes : • detected (Déecté) : L'utilisation prévue du CDx est applicable au type de cancer de l'échantillon, et un ou plusieurs variants ou biomarqueurs associés à l'utilisation prévue du CDx ont été détectés dans l'échantillon. • notDetected (NonDéecté) : L'utilisation prévue du CDx est applicable au type de cancer de l'échantillon, mais aucun variant ou biomarqueur associé à l'utilisation prévue du CDx n'a été détecté dans l'échantillon. • tumorTypeNonMatch (NonCorrespondanceTypeTumeur) : L'utilisation prévue du CDx ne s'applique pas au type de cancer de l'échantillon. • nucleicAcidNA (S.O.AcideNucleique) : L'échantillon n'avait pas de bibliothèque d'ADN séquencée, ce qui est nécessaire pour l'utilisation prévue du CDx. • qcFail (ÉchecCQ) : L'utilisation prévue du CDx n'a pas été évaluée en raison d'un échec du QC. • didNotCompleteAnalysis (AnalyseNonTerminée) : L'analyse n'a pas réussi pour l'échantillon. • controlFail (ÉchecContrôle) : un ou plusieurs échantillons de contrôle requis pour cette utilisation prévue du CDx ont échoué. • partialControlFail (ÉchecContrôlePartiel) : au moins une catégorie de contrôle liée à cette utilisation prévue du CDx a échoué et aucun variant de biomarqueur associé à l'utilisation prévue du CDx n'a été détecté. Reportez-vous au Tableau 5 pour les catégories de contrôle pertinentes pour l'utilisation prévue de ce CDx. • partialQcFail (ÉchecCQPartiel) : au moins une catégorie de QC liée à cette utilisation prévue du CDx n'a pas réussi et aucun variant ou biomarqueur associé à l'utilisation prévue du CDx n'a été détecté. Reportez-vous au Tableau 5 pour les catégories de contrôle pertinentes pour l'utilisation prévue de ce CDx. • negative (Négatif) : Valeur de l'espace réservé pour une utilisation future.

- **Companion Diagnostics QC** (QC des diagnostics compagnons) : cette section répertorie les positions génomiques associées à une utilisation prévue du CDx qui n'avaient pas suffisamment de profondeur pour effectuer un appel de référence en toute confiance. Seules les utilisations prévues de CDx impliquant de petits variants qui ont été évaluées pour un échantillon sont répertoriées.

Tableau 4 QC des diagnostics compagnons

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
[Liste des positions]	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / QualitéInsuffisante / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / positions)	Une liste des positions génomiques pour l'utilisation prévue du CDx associé ayant une couverture insuffisante.

- **Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated** (Utilisations prévues évaluées des diagnostics compagnons) : cette section répertorie toutes les utilisations prévues de CDx installées, et comprend un champ indiquant si l'utilisation prévue de CDx a été évaluée pour l'échantillon. Si une utilisation prévue de CDx n'a pas été évaluée, une raison est fournie.

Tableau 5 Utilisations prévues évaluées des diagnostics compagnons

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Cancer Type (Type de cancer)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / cancerType (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / UtilisationsPrévuesÉvaluées / DiagnosticCompagnon / Tableau / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / TypeCancer)	Selon la déclaration d'utilisation prévue.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Biomarqueurs	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / biomarkers (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / UtilisationsPrévuesÉvaluées / DiagnosticCompagnon / Tableau / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / biomarqueurs)	Selon la déclaration d'utilisation prévue.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Therapy (Traitement)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / UtilisationsPrévuesÉvaluées / DiagnosticCompagnon / Tableau / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / traitement)	Selon la déclaration d'utilisation prévue.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
CDx Intended Use Evaluated (Utilisation prévue du CDx évaluée)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / UtilisationsPrévuesÉvaluées / DiagnosticCompagnon / Tableau / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / UtilisationsPrévuesÉvaluées)	Indique si l'utilisation prévue du CDx a été évaluée pour l'échantillon (Evaluated/Not Evaluated [Évaluée/Non évaluée]). L'évaluation de l'utilisation prévue du CDx nécessite de passer les catégories de QC et de contrôle spécifiques de l'acide nucléique ou du type de variant/biomarqueur associé à l'utilisation prévue du CDx. Des statuts d'évaluation supplémentaires spécifiques au gène et au type de variant indiquent si chaque biomarqueur applicable au CDx a été évalué pour l'échantillon.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
CDx Intended Use Evaluated (Utilisation prévue du CDx évaluée) (suite)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / UtilisationsPrévuesÉvaluées / DiagnosticCompagnon / Tableau / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / UtilisationsPrévuesÉvaluées)	Les utilisations prévues du CDx associées à la détection d'un biomarqueur HRD dans les types d'échantillons FFPE nécessitent le traitement de l'ADN avec le test TSO Comprehensive HRD (DRAGEN), la réussite du QC de la série, la réussite du QC de la bibliothèque d'ADN et au moins l'un des éléments suivants : • DNA Small Variant & TMB QC (QC des petits variants de l'ADN et des TMB), DNA No-Template Control (Contrôle sans modèle d'ADN) et DNA Positive Control—Small Variants (Contrôle positif d'ADN : petits variants) tous réussis. Pour la validation du contrôle du niveau génétique, au moins un petit variant représentatif du biomarqueur doit être détecté dans le contrôle positif d'ADN. • DNA Copy Number Variant QC (QC des variants du numéro de copie de l'ADN), DNA No-Template Control (Contrôle sans modèle d'ADN), et DNA Positive Control—Gene Amplification (Contrôle positif d'ADN : amplification du gène) tous réussis. • DNA GIS QC (QC SIG ADN), DNA GIS No-Template Control (Contrôle sans modèle SIG d'ADN) et DNA GIS Positive Control (Contrôle positif SIG de l'ADN) tous réussis.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Comment (Commentaire)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / comment (RésultatsRapport / DiagnosticCompagnon / Résultats / ContrôleQualité / UtilisationsPrévuesÉvaluées / DiagnosticCompagnon / Tableau / entrées / [(élément réseau pour l'utilisation prévue du CDx)] / commentaire)	Si le champ CDx Intended Use Evaluated (Utilisation prévue évaluée) est Evaluated (Évaluée) et qu'aucun commentaire supplémentaire n'est nécessaire, ce champ affiche un tiret. Si le champ CDx Intended Use Evaluated (Utilisation prévue évaluée) est Evaluated (Évaluée) et qu'il y a des commentaires supplémentaires à lister, un commentaire tel que celui ci-dessous peut s'afficher. Exemple : - Certaines positions génomiques associées à la réclamation CDx n'avaient pas une couverture suffisante. Reportez-vous à Tableau 4 pour plus de détails. Si le champ CDx Intended Use Evaluated (CDx Utilisation prévue évaluée) est Not Evaluated (Non évaluée), un commentaire tel que celui-ci s'affiche pour indiquer que CDx Utilisation prévue n'a pas été évaluée. Exemples : - Le type de tumeur de l'échantillon ne correspond pas au type de tumeur correspondant à l'utilisation prévue du CDx. - Les données d'ADN associées à un biomarqueur CDx ne sont pas disponibles.

- **Variant Types Evaluated** (Types de variants évalués) : contient des informations sur les types de variants ou de biomarqueurs pouvant être signalés en raison des résultats du QC et du contrôle.

Tableau 6 Types de variants évalués

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Variant Type (Type de variant)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / variantType (ContrôleQualité / RésultatsVariant / TableauRésultatsVariant / entrées / [(élément réseau pour le type de variant ou biomarqueur)] / TypeVariant)	Type de variant ou de biomarqueur. Les valeurs possibles sont les suivantes : • Small Variants (Petits variants) • Large Rearrangements (Grands réarrangements) • GIS (SIG)

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Control QC (QC de contrôle)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable/ entries / (array item for Variant or Biomarker type) / controlResult (ContrôleQualité / RésultatsVariant / TableauRésultatsVariant / entrées / [(élément réseau pour le type de variant ou biomarqueur)] / RésultatContrôle)	Contrôle QC (PASS [RÉUSSI], FAIL [ÉCHEC] ou N/A [S.O.]) pour le variant ou le type de biomarqueur. • PASS (RÉUSSI) : tous les contrôles requis ont réussi. • FAIL (ÉCHEC) : un ou plusieurs contrôles requis ont échoué. • N/A (S.O.) : le type de variable n'est pas disponible pour l'échantillon ou le QC de la série a une valeur FAIL (ÉCHEC). Les petits variants nécessitent un contrôle sans modèle d'ADN et un contrôle positif d'ADN : réussite des petits variants et TMB. Les grands réarrangements nécessitent un contrôle sans modèle d'ADN et un contrôle positif d'ADN : réussite des amplifications génétiques. Le SIG nécessite le contrôle sans modèle GIS d'ADN et le contrôle positif SIG de l'ADN pour réussir. Pour plus d'informations sur la manière dont les résultats de contrôle sont évalués, reportez-vous à la section Rapport de sortie de contrôle à la page 54.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Library QC (QC de bibliothèque)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / qcResult (ContrôleQualité / RésultatsVariant / TableauRésultatsVariant / entrées / [(élément réseau pour le type de variant ou biomarqueur)] / RésultatCQ)	Résultat du QC (PASS [RÉUSSI], FAIL [ÉCHEC] ou N/A [S.O.]) pour le variant ou le type de biomarqueur. • PASS (RÉUSSI) : toutes les catégories de QC requises ont réussi. • FAIL (ÉCHEC) : une ou plusieurs catégories de QC requises ont échoué. • N/A (S.O.) : le type de variable n'est pas disponible pour l'échantillon ou le QC de la série a une valeur FAIL (ÉCHEC). Les petits variants nécessitent le QC de la bibliothèque d'ADN et le QC du petit variant d'ADN et du TMB pour réussir. Les grands réarrangements nécessitent un QC de bibliothèque d'ADN et un QC CNV d'ADN pour réussir. Le SIG nécessite le QC de la bibliothèque d'ADN et le QC du SIG d'ADN pour réussir. Pour plus d'informations sur la manière dont le contrôle qualité est évalué, reportez-vous à Annexe A Organigramme des indicateurs de QC à la page 70.
Evaluated (Évalué)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / reported (ContrôleQualité / RésultatsVariant / TableauRésultatsVariant / entrées / [(élément réseau pour le type de variant ou biomarqueur)] / rapporté)	Indique si un type de variant est rapporté (TRUE [VRAI], FALSE [FAUX] ou N/A [S.O.]). • TRUE (VRAI) : le résultat du contrôle et le résultat du QC sont tous deux PASS (RÉUSSI). • FALSE (FAUX) : le résultat du contrôle et le résultat du QC sont FAIL (ÉCHEC). • N/A (S.O.) : le type de variable n'est pas disponible pour l'échantillon ou le QC de la série a une valeur FAIL (ÉCHEC).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Comment (Commentaire)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / comment (ContrôleQualité / RésultatsVariant / TableauRésultatsVariant / entrées / [(élément réseau pour le type de variant ou biomarqueur)] / rapporté) / commentaire)	Si le champ Reported (Rapporté) est TRUE (VRAI), le champ affiche un tiret. Si le champ Reported (Rapporté) est FALSE (FAUX), un commentaire répertoriant les catégories de contrôle et de QC qui ont échoué s'affiche. Les valeurs possibles comprennent : - Aucune bibliothèque d'ADN disponible. - Control Failure (Échec du contrôle) : liste de tous les contrôles requis qui ont échoué. - QC Failure (Échec QC) : liste de toutes les catégories QC requises qui ont échoué.

- **About the Test** (À propos du test) : contient des informations générales sur le test.

Tableau 7 À propos du test

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
About the Test (À propos du test)	about / description (à propos / description)	Description du test.

- **Small Variant Details in Report** (Détails des petits variants dans le rapport) : cette section contient des détails sur les petits variants détectés.

Tableau 8 Détails de petit variant dans le rapport

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Type	type / value (type / valeur)	Le type détaillé de variant. Les valeurs possibles pour les petits variants comprennent : • SNV : variant à un seul nucléotide. • Insertion : ajout de nucléotides jusqu'à 25 pb. • Deletion (Suppression) : retrait des nucléotides jusqu'à 25 pb. • MNV : variant multinucléotidique, étant une substitution de deux ou trois nucléotides par le même nombre de nucléotides. • Indel : un ou plusieurs nucléotides remplacés par un ou plusieurs nucléotides et n'est pas un SNV ou un MNV. Ces variants sont communément appelés « delins ».
VAF	additionalInfo / (array item having label property = "VAF") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « VAF »)] / valeur	Fréquence allélique de variant (en pourcentage).
Consequence (Conséquence)	additionalInfo / (array item having label property = "Consequence") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Conséquence »)] / valeur)	Conséquence du variant de l'oncologie de séquence.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Nucleotide Change (Changement nucléotidique)	additionalInfo / (array item having label property = "Nucleotide Change") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Changement Nucléotide »)] / valeur)	Modification de la séquence de référence de l'ADN codant (le transcrit RefSeq) dans la nomenclature HGVS. Si le variant n'a pas d'impact sur un transcrit, la modification de la séquence de référence génomique dans la nomenclature HGVS est incluse.
Genomic Position (Position génomique)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Position génomique »)] / valeur)	Position génomique (hg19) au format chromosome:position. Fait référence à la position de la première base dans l'allèle de référence.
Reference Allele (Allèle de référence)	additionalInfo / (array item having label property = "Reference Allele") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Allèle de référence »)] / valeur)	Allèle de référence.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Alternate Allele (Allèle alternatif)	additionalInfo / (array item having label property = "Alternate Allele") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Allèle alternatif »)] / valeur)	Allèle alternatif.
Related Phased Variant (Variant phasé associé)	additionalInfo / (array item having label property = "Related Phased Variant") / value (InfoAdditionnelle / [(élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Variant phasé associé »)] / valeur)	Symbole génétique et changement protéique, changement de transcription ou changement génomique au format HGVS pour le variant phasé associé, le cas échéant.
S.O.	cosmicIds (IDCosmic)	Liste des ID de mutation génomique associés au variant de la base de données du Catalogue des mutations somatiques dans le cancer (COSMIC), le cas échéant. Non inclus pour les résultats de diagnostic compagnon.
S.O.	detailedSmallVariantData / vcfChromosome (DonnéesDétailéesPetitVariant / Chromosomevcf)	Chromosome.
S.O.	detailedSmallVariantData / vcfPosition (DonnéesPetitVariantDétailé / Positionvcf)	Position génomique (hg19). Désigne la position de la première base dans l'allèle de référence (champ detailedSmallVariantData / referenceAllele [DonnéesDétailéesPetitVariant / AllèleRéférence]).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	detailedSmallVariant Data / vcfRefAllele (DonnéesDétailléesPetitVariant / AllèleRéfvcf)	L'Allèle de référence.
S.O.	detailedSmallVariant Data / vcfVariantFrequency (DonnéesDétailléesPetitVariant / FréquenceVariantvcf)	Fréquence allélique variable.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts (DonnéesDétailléesPetitVariant / Annotation / Transcriptions)	Annotations détaillées au niveau du transcrit pour un transcrit (le cas échéant). Un seul transcrit préféré est inclus.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (DonnéesDétailléesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / transcription)	ID de transcrit.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) [(premier élément réseau)] / source (DonnéesDétailléesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / Source)	Source de transcription (RefSeq).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (DonnéesDétailléesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / TypeBio)	Une classification de biotype Ensembl pour le transcrit.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (DonnéesDétailléesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / AcidesAminés)	La variation des acides aminés, le cas échéant (par exemple, G/D).
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (DonnéesDétailléesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / cdnaPos)	Position de l'ADNc.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / codons (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / codons)	Changement de séquence de codon (par exemple, gGt/gAt), le cas échéant.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / cdsPos)	Position de la séquence de codage, le cas échéant.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / exons (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / exons)	Le ou les exons affectés par le variant et le nombre total d'exons, le cas échéant. Par exemple, 4-6/7 indique que les exons 4, 5 et 6 ont été affectés et que ce transcrit contient 7 exons au total.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / introns (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / introns)	Les introns affectés par le variant, le cas échéant.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / geneld (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / IdGène)	ID de gène du National Center for Biotechnology Information (NCBI).
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / hgnc)	Symbole du gène Gene Nomenclature Committee HUGO (HGNC).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / conséquence)	Tableau des conséquences des variants de la séquence d'oncologie.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvs (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / hgvs)	Modification de la séquence de référence de l'ADN codant (le transcrit RefSeq) dans la nomenclature HGVS, le cas échéant.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / hgvsp)	Modification de la séquence protéique dans la nomenclature HGVS, le cas échéant.

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / EstCanonique)	Affiche vrai si ce transcrit est considéré comme la transcription canonique du gène, sinon faux. Une transcription canonique d'un gène est déterminée comme suit : Seuls les transcriptions NM et NR sont incluses. Les transcrits d'un gène sont triés dans l'ordre suivant : • Les entrées du Locus Reference Genomic (LRG) sont antérieures aux entrées non-LRG. • Longueur CDS descendante. • Longueur descendante de la transcription. • Numéro d'accès. Avec ce tri, la première transcription est considérée comme canonique.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / IdProtéine)	ID de protéine.
S.O.	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (DonnéesDétailéesPetitVariant / Annotation / Transcriptions / [(premier élément réseau)] / PosProtéine)	Position des protéines.

- **Large Rearrangement Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Détails du grand réarrangement dans le rapport pour les résultats de diagnostic compagnon) : cette section contient des détails sur les grands réarrangements détectés (NVC au niveau de l'exon).

Tableau 9 Détails du grand réarrangement dans le rapport

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Type	type / value (type / valeur)	Le type détaillé de variant. Les valeurs possibles pour les grands réarrangements comprennent : • Large Rearrangement (Grands réarrangements).
Affected Exon(s) (Exon(s) affecté(s))	additionalInfo / (array item having label property = "Alternate Allele") (InfoAdditionnelle / [élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Exon(s) affecté(s) »])	Le exon(s) affectés par le grand réarrangement. Par exemple, 4–6 indique que les exons 4, 5 et 6 étaient affectés.
Transcript (Transcription)	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") (InfoAdditionnelle / [élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Transcription »])	ID de transcription (RefSeq).
Genomic Position (Position génomique)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") (InfoAdditionnelle / [élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Position génomique »])	Position génomique du grand réarrangement représentée sous forme de plage. Chromosome:position - format de position (hg19).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / gene (DétailsVariantCnvNiveauExon / gène)	Symbole génique.
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / chromosome (DétailsVariantCnvNiveauExon / chromosome)	Chromosome de grand réarrangement.
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / begin (DétailsVariantCnvNiveauExon / commencer)	Position de départ (hg19) du grand réarrangement.
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / end (DétailsVariantCnvNiveauExon / fin)	Position finale (hg19) du grand réarrangement.
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / cnvType (DétailsVariantCnvNiveauExon / Typecnv)	La valeur est LOSS (PERTE).
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / annotation / source (VariantCnvNiveauExon / Annotation / source)	Source de transcription (RefSeq).

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / annotation / affectedExons (DétailsVariantCnvNiveauExon / Détails / Annotation / ExonsAffectés)	Le exon(s) affectés par le grand réarrangement. Par exemple, 4–6 indique que les exons 4, 5 et 6 étaient affectés.
S.O.	exonLevelCnvVariant Details / annotation / transcript (DétailsVariantCnvNiveauExon / Détails / Annotation / Transcription)	ID de transcrit.

- **Genomic Instability Score Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Détails du score d'instabilité génomique dans le rapport pour les résultats du diagnostic compagnon) : cette section contient des détails sur le score d'instabilité génomique.

Tableau 10 Détails du score d'instabilité génomique dans le rapport

Champ de rapport PDF	Champ de rapport JSON	Description
Type	type / value (type / valeur)	Description du type de biomarqueur. Les valeurs possibles pour le score d'instabilité génomique comprennent : • Biomarqueurs.
S.O.	genomicInstability / additionalInfo / (array item having label property = "GIS Score") / value (InstabilitéGénomique / InfoAdditionnelle / [élément réseau ayant une étiquette de propriété = « Score SIG »] / valeur)	La valeur du score d'instabilité génomique.

Rapport de sortie de contrôle

Nom du fichier : `ControlOutput.tsv`

Le rapport de sortie de contrôle est un fichier délimité par des tabulations qui fournit des informations de contrôle qualité pour tous les échantillons de contrôle qui ont été inclus dans la série. Le Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) invalide automatiquement les résultats des échantillons du patient en fonction des résultats des échantillons de contrôle.

Reportez-vous à la *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (document n° 200080934) pour obtenir des conseils sur la validité de la série et la validité de l'échantillon du patient en fonction des résultats pour les contrôles.

Le rapport de sortie de contrôle contient les sections suivantes et les champs associés (l'ID d'exécution est inclus avant la première section) :

- **Analysis Details** (Détails de l'analyse) : contient des informations sur l'analyse.

Champ	Description
Report Date (Date du rapport)	La date à laquelle le rapport de contrôle a été généré.
Report Time (Date du rapport)	L'heure à laquelle le rapport de contrôle a été généré.
Module Version (Version du module)	La version du Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Pipeline Version (Version du pipeline)	La version du pipeline/flux de travail d'analyse.
Claims Package Version (Version du package de réclamations)	La version du package de réclamations.

- **Sequencing Run Details** (Détails du séquençage) : contient des informations sur le séquençage.

Champ	Description
Run Name (Nom de la série)	Le nom de la série de séquençage.
Run Date (Date de la série)	La date de la série de séquençage.
Instrument ID (Instrument ID)	L'identifiant unique associé à l'instrument de séquençage.

Champ	Description
Instrument Control Software Version (Version du logiciel de contrôle des instruments)	Version de NextSeq Operating Software (NOS) utilisée pour la série.
Instrument Type (Type d'instrument)	Le type d'instrument de séquençage.
RTA Version (Version de RTA)	Version du Real-Time Analysis (RTA) utilisée pour la série de séquençage.
Reagent Cartridge Lot Number (Numéro de lot de la cartouche de réactifs)	Le numéro de lot de la cartouche de réactifs utilisée pour la série.

- **Analysis Status** (État de l'analyse) : contient des informations sur la fin de l'analyse pour chaque échantillon de contrôle et sur l'échec d'échantillons en raison d'une erreur logicielle.

Champ	Description
Sample_ID (ID_Échantillon)	Identifiant de l'échantillon de contrôle. La valeur est (non exécuté) pour le ou les types de contrôle non inclus dans la série.
COMPLETED_ALL_STEPS	Indique si l'échantillon de contrôle a terminé toutes les étapes de l'analyse. Les valeurs possibles comprennent (TRUE) VRAI, FALSE (FAUX) et N/A (S.O). Si la valeur est FALSE (FAUX), contactez l'assistance technique d'Illumina pour plus d'informations.
FAILED_STEPS	Une liste des étapes d'analyse ayant échoué en raison d'une erreur logicielle. Contactez l'assistance technique d'Illumina pour plus d'informations en cas d'échec de l'une des étapes d'analyse.
STEPS_NOT_EXECUTED	Une liste des étapes d'analyse non exécutée en raison d'une erreur logicielle. Contactez l'assistance technique Illumina pour plus d'informations si des étapes n'ont pas été exécutées.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (Indicateurs de QC de la bibliothèque NTC d'ADN) : contient des informations sur les indicateurs de contrôle qualité qui ont été évalués pour le contrôle sans modèle ADN. L'état PASS (RÉUSSITE) indique que la valeur de la mesure se situe dans les plages de limite inférieure de spécification (LSL) et de limite supérieure de spécification (USL). L'état FAIL (ÉCHEC) indique que la valeur de la mesure est en dehors de la plage LSL ou USL. Les valeurs S.O. sont répertoriées si le contrôle sans modèle d'ADN n'a pas été inclus dans la série de séquençage.

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Couverture médiane des fragments d'exon sur toutes les bases d'exon.	Compte	≤ 8

- **DNA—GIS NTC Library QC Metrics** (Indicateurs de QC de la bibliothèque NTC GIS d'ADN) : contient des informations sur la réussite ou non du contrôle GIS dans le contrôle sans modèle d'ADN. L'état PASS (RÉUSSITE) indique que la valeur de la mesure se situe dans les plages de limite inférieure de spécification (LSL) et de limite supérieure de spécification (USL). L'état FAIL (ÉCHEC) indique que la valeur de la mesure est en dehors de la plage LSL ou USL. Les valeurs S.O. sont répertoriées si le DNA—GIS No-Template Control (Contrôle sans modèle d'ADN—SIG) n'a pas été inclus dans la série de séquençage. Ces résultats de contrôle ne s'appliquent qu'aux résultats SIG pour les échantillons de patients.

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Couverture médiane de la cible sur toutes les bases d'exon.	Compte	≤ 2

- **RNA NTC Library QC Metrics** (Indicateurs de QC de la bibliothèque NTC d'ARN) : contient des informations sur les indicateurs de contrôle qualité qui ont été évalués pour le contrôle sans modèle d'ARN. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.
- **No-Template Control Types** (Types de contrôle sans modèle) : contient des informations sur l'échantillon de contrôle sans modèle inclus dans la série.

Champ	Description
Control Type (Type de contrôle)	Le type de contrôle pour l'échantillon de contrôle. Les valeurs possibles comprennent : • DNA No-Template Control (Contrôle sans modèle d'ADN) • DNA-GIS No-Template Control (Contrôle sans modèle SIG d'ADN)
Sample_ID (ID_Échantillon)	Identifiant de l'échantillon de contrôle. La valeur est « Not Run » (Non exécuté) si ce type de contrôle n'a pas été inclus dans la série.
AnalysisComplete (AnalyseTerminée)	Indication si l'analyse est terminée pour cet échantillon de contrôle. Les valeurs possibles comprennent (TRUE) VRAI, FALSE (FAUX) et N/A (S.O.).
Overall Result (Résultat global)	Le résultat du QC pour l'échantillon de contrôle basé sur les indicateurs de QC de la bibliothèque NTC associés. Les valeurs possibles comprennent PASS (RÉUSSITE), FAIL (ÉCHEC) et N/A (S.O.).

- **Positive Control Types—[Specimen Type]** (Types de contrôle positif : [Type d'échantillon]) : contient des informations sur les échantillons de contrôle positif inclus dans la série, qui sont applicables aux échantillons de patients dont le type d'échantillon correspond à l'en-tête de la section (par exemple, Solid-FFPE). Cette section est répétée pour chaque type d'échantillon inclus dans la série de séquençage.

Champ	Description
Control Type (Type de contrôle)	Le type de contrôle pour l'échantillon de contrôle. Les valeurs possibles comprennent : • DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Contrôle positif d'ADN : petits variants et TMB) • DNA Positive Control (Contrôle positif d'ADN) : amplifications génétiques • DNA-GIS Positive Control (Contrôle positif SIG d'ADN)
Sample_ID (ID_Échantillon)	Identifiant de l'échantillon de contrôle. La valeur est « Not Run » (Non exécuté) si ce type de contrôle n'a pas été inclus dans la série.
AnalysisComplete (AnalyseTerminée)	Indication si l'analyse est terminée pour cet échantillon de contrôle. Les valeurs possibles comprennent (TRUE) VRAI, FALSE (FAUX) et N/A (S.O).
Overall Result (Résultat global)	Le résultat du QC pour le l'échantillon de contrôle. Les valeurs possibles comprennent PASS (RÉUSSITE), FAIL (ÉCHEC) et N/A (S.O).
Sensitivity Value (Valeur de sensibilité)	La valeur de sensibilité calculée pour l'échantillon de contrôle. Représente le rapport entre les variants de contrôle détectés et le nombre total de variants de contrôle prévus dans l'échantillon de contrôle. Applicable uniquement au contrôle positif d'ADN.
Sensitivity Threshold (Seuil de sensibilité)	La valeur de sensibilité minimale requise pour que l'échantillon de contrôle ait un résultat de QC PASS (RÉUSSI). Applicable uniquement au contrôle positif d'ADN.

- **DNA-GIS Positive Control Results—[Specimen Type]** (Résultats du contrôle positif DNA-GIS : [Type d'échantillon]) : contient des informations indiquant si le contrôle GIS a réussi dans le contrôle positif d'ADN. L'état PASS (RÉUSSITE) indique que la valeur de la mesure se situe dans les plages de limite inférieure de spécification (LSL) et de limite supérieure de spécification (USL). L'état FAIL (ÉCHEC) indique que la valeur de la mesure est en dehors de la plage LSL ou USL. Les valeurs N/A (S.O.) sont répertoriées si le contrôle positif SIG d'ADN n'a pas été inclus dans le séquençage.

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité
PCT_TARGET_HRD_50X	Pourcentage de sondes HRD avec une couverture de fragment 50X.	%	≥ 50

- **Small Variants Truth Table Results—[Specimen Type]** (Résultats de la table de vérité des petits variants : [type d'échantillon]) : contient des informations sur les petits variants de l'ADN témoin applicable au type d'échantillon qui ont été détectés ou non détectés (une ligne par variant de contrôle) dans le contrôle positif d'ADN. Les valeurs N/A (S.O.) sont répertoriées si le contrôle positif d'ADN n'a pas été inclus dans le séquençage. Cette section est répétée pour chaque type d'échantillon inclus dans la série de séquençage.

Champ	Description
Detected (Détecté)	Indique si le petit variant d'ADN témoin a été détecté dans l'échantillon de contrôle. Les valeurs possibles comprennent (TRUE) VRAI, FALSE (FAUX) et N/A (S.O.).
HGNC Gene Name (Nom du gène HGNC)	Symbole du gène du Comité de nomenclature des gènes HUGO (HGNC) associé au petit variant de l'ADN témoin.
Chromosome	Chromosome du petit variant de l'ADN témoin.
Position	Position (hg19) du petit variant de l'ADN témoin.
Reference Allele (Allèle de référence)	Allèle de référence du petit variant de l'ADN témoin.
Alternative Allele (Allèle alternatif)	Allèle alternatif du petit variant de l'ADN témoin.

- **Gene Amplification Truth Table Results—[Specimen Type]** (Résultats de la table de vérité d'amplification génétique : [type d'échantillon]) : contient des informations sur les amplifications du gène de l'ADN témoin dans le contrôle positif d'ADN qui ont été détectées ou non (une ligne par variant de contrôle). Les valeurs N/A (S.O.) sont répertoriées si le contrôle positif d'ADN des échantillons n'a pas été inclus dans le séquençage.

Champ	Description
Detected (Détecté)	Indique si l'amplification de gène de l'ADN témoin a été détecté dans le contrôle. Les valeurs possibles comprennent (TRUE) VRAI, FALSE (FAUX) et N/A (S.O.).
Type	Type d'amplification du gène de l'ADN témoin.
HGNC Gene Name (Nom du gène HGNC)	Symbole du gène du Comité de nomenclature des gènes HUGO (HGNC) associé à l'amplification du gène de l'ADN témoin.

- **MSI Truth Table Results** (Résultats du tableau de vérité MSI) : contient des informations sur l'état MS du contrôle positif d'ADN détecté ou non détecté. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.

- **Splice Variants Truth Table Results** (Résultats de la table de vérité des variants d'épissage) : contient des informations sur les variants d'épissage d'ARN témoin qui ont été détectés ou non (une ligne par variant de contrôle) dans le contrôle positif de l'ARN. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.
- **Fusions Truth Table Results** (Résultats de la table de vérité des fusions) : contient des informations sur les variants de fusion de l'ARN témoin dans le contrôle externe de l'ARN (contrôle positif de l'ARN) qui ont été détectés ou non (une ligne par variant de contrôle). Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.

Sortie des indicateurs

Nom du fichier : `MetricsOutput.tsv`

Le rapport de sortie des indicateurs est un fichier délimité par des tabulations qui fournit des informations de contrôle qualité pour les échantillons de patient inclus dans la série.

Le fichier de sortie des indicateurs contient les sections suivantes et les champs associés :

- **Header** (En-tête) : contient des informations générales sur le fichier et l'exécution.

Champ	Description
Output Date (Date de sortie)	Date de création de ce fichier.
Output Time (Heure de sortie)	Heure de création de ce fichier.
Workflow Version (Version du flux de travail)	La version du pipeline/flux de travail d'analyse.
Module Version (Version du module)	La version du Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Run ID (Identifiant de la série)	L'identifiant de la série de séquençage.
Run Name (Nom de la série)	Le nom de la série de séquençage.

- **Run QC Metrics** (Indicateurs de QC de série) : contient des informations de contrôle qualité pour la série de séquençage. Cette section correspond à l'état du QC de la série dans le rapport TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) et contient une ligne par indicateur de QC qui contribue à l'état du QC de la série. Tous les indicateurs de QC de cette section doivent réussir pour que le QC de la série soit réussi. Reportez-vous à la section [Contrôle qualité de la série à la page 13](#) pour plus de détails sur l'analyse.

Colonne	Description
Metric (UOM) (Indicateur [UOM])	Nom de l'indicateur QC et unité de mesure.
LSL	Limite de spécification inférieure (incluse).
USL	Limite de spécification supérieure (incluse).
Value (Valeur)	Valeur de l'indicateur QC.
PASS/FAIL (RÉUSSITE/ÉCHEC)	Indique si l'échantillon a réussi ou échoué à l'indicateur de contrôle qualité. Les valeurs possibles comprennent PASS (RÉUSSITE), FAIL (ÉCHEC) et N/A (S.O).

- **Analysis Status—[Specimen Type]** (État de l'analyse : [Type d'échantillon]) : contient des informations sur la fin de l'analyse pour chaque échantillon de patient correspondant au type d'échantillon dans l'en-tête de section et sur l'échec de l'un de ces échantillons en raison d'une erreur logicielle. Chaque colonne de cette section correspond à un échantillon de patient (l'ID de cas est utilisé pour le nom de la colonne). Cette section est répétée pour chaque type d'échantillon inclus dans la série de séquençage.

Champ	Description
COMPLETED_ALL_STEPS	Indique si l'échantillon a terminé toutes les étapes de l'analyse. Les valeurs possibles comprennent TRUE (VRAI) et FALSE (FAUX). Si la valeur est FALSE (FAUX), reportez-vous à la section Dépannage à la page 69 .
FAILED_STEPS	Une liste de toutes les étapes d'analyse ayant échoué en raison d'une erreur logicielle. Reportez-vous à la section Dépannage à la page 69 si l'une des étapes est répertoriée ici.
STEPS_NOT_EXECUTED	Une liste de toutes les étapes d'analyse non exécutée en raison d'une erreur logicielle. Reportez-vous à la section Dépannage à la page 69 si l'une des étapes est répertoriée ici.

- **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Sections des indicateurs de QC pour les échantillons de patients) : le tableau suivant indique où un statut de contrôle qualité dans le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) correspond à une section. Une section est incluse pour chaque type de contrôle qualité utilisé pour les échantillons de patients.

Section	Description	Catégorie QC du rapport
DNA Library QC Metrics—[Specimen Type] (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN : [Type d'échantillon])	Cette section est répétée pour chaque type d'échantillon inclus dans la série de séquençage. Comprend les indicateurs de QC utilisés comme critères de validité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN traitées avec le type d'échantillon spécifié dans l'en-tête de section. Reportez-vous à la section Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN à la page 16 pour plus de détails sur l'analyse.	DNA Library QC (QC de la bibliothèque d'ADN)
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB—Solid-FFPE (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour les définitions de petits variants et TMB — Solide FFPE)	Indicateurs de QC utilisés comme critères de validité pour les petits variants et la TMB dans une bibliothèque d'échantillons d'ADN avec un type d'échantillon Solide-FFPE. Reportez-vous à la section Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN à la page 16 pour plus de détails sur l'analyse. Reportez-vous à Indicateurs et limites de QC de la bibliothèque d'ADN pour les définitions de petits variants et TMB à la page 72 pour les descriptions et les seuils des mesures.	DNA Small Variant & TMB QC (QC ADN à petit variant et TMB)
DNA Library QC Metrics for MSI—Solid-FFPE (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour MSI — Solide FFPE)	Ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.	DNA MSI QC (QC ADN MSI)
DNA Library QC Metrics for CNV—Solid-FFPE (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour CNV — Solide FFPE)	Indicateurs de QC utilisés comme critères de validité pour les grands réarrangements dans une bibliothèque d'échantillons d'ADN avec un type d'échantillon Solide-FFPE. Reportez-vous à la section Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN à la page 16 pour plus de détails sur l'analyse. Reportez-vous à Indicateurs et limites de QC de la bibliothèque d'ADN pour CNV à la page 73 pour les descriptions et les seuils des mesures.	DNA Copy Number Variant QC (QC du variant du numéro de copie d'ADN)

Section	Description	Catégorie QC du rapport
DNA Library QC Metrics for GIS—Solid-FFPE (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour GIS — Solide FFPE)	Indicateurs de QC utilisés comme critères de validité pour MSI dans une bibliothèque d'échantillons d'ADN avec un type d'échantillon Solide-FFPE. Reportez-vous à la section Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN à la page 16 pour plus de détails sur l'analyse.	DNA GIS QC (QC SIG ADN)
Indicateurs étendus de l'ADN	Les indicateurs étendus de l'ADN sont fournis à titre d'information uniquement et n'indiquent pas directement la qualité des bibliothèques d'ADN. Reportez-vous à la section Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN à la page 16 pour plus de détails sur l'analyse. Reportez-vous à la section Indicateurs étendus de l'ADN à la page 73 pour les descriptions des indicateurs.	S.O.
RNA Library QC Metrics—Solid-FFPE (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ARN — Solide FFPE)	Indicateurs de QC utilisés comme critères de validité pour les bibliothèques d'échantillons d'ARN avec un type d'échantillon Solide-FFPE. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.	RNA Library QC (QC de la bibliothèque d'ARN)
RNA Expanded Metrics (Indicateurs étendus d'ARN)	Les indicateurs étendus de l'ARN sont fournis à titre d'information uniquement et n'indiquent pas directement la qualité des bibliothèques d'ARN. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.	S.O.

Chaque section contient les colonnes suivantes :

- Une colonne par échantillon (nommée ID d'échantillon).
- **Metric (UOM)** (Indicateur [UOM]) : nom de l'indicateur QC et unité de mesure.
- **LSL** : limite de spécification inférieure (incluse).
- **USL** : limite de spécification supérieure (incluse).

Chaque section contient les lignes suivantes :

- Une ligne par indicateur QC.

- **PASS/FAIL (RÉUSSITE/ÉCHEC)** : indique si l'échantillon a réussi ou échoué pour le type de contrôle qualité. Un état PASS (RÉUSSITE) indique que les valeurs d'échantillon pour les indicateurs sont comprises dans la plage LSL et USL. Un état FAIL (ÉCHEC) indique que les valeurs d'échantillon pour un ou plusieurs indicateurs sont en dehors de la plage LSL ou USL. Cette ligne n'est pas incluse pour les mesures étendues d'ADN ou les indicateurs étendus d'ARN.
- **Remarques** : contient une liste de notes décrivant le contenu du fichier.

Rapport de faible profondeur

Nom du fichier : {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

Le rapport de faible profondeur est un fichier délimité par des onglets créé pour chaque échantillon de patient. Le rapport comprend une liste de plages de position génomiques avec une profondeur de séquençage totale < 100 et pour lesquelles aucun variant de passage n'a été détecté. Ces positions ont une profondeur de séquençage insuffisante pour exclure la présence d'un petit variant. Les positions sur la liste d'interdiction sont exclues du rapport.

Le rapport de faible profondeur n'est pas régénéré pendant la régénération du rapport.

Le rapport de faible profondeur contient les sections suivantes et les champs associés :

- **Header (En-tête)** : contient des informations générales sur le fichier et l'exécution.

Champ	Description
Report Title (Titre du rapport)	Le nom du rapport.
Product Title (Titre du produit)	Le nom du produit.
Sample ID (Identifiant des échantillons)	Identifiant de l'échantillon patient.
Report Date (Date du rapport)	La date à laquelle le rapport de faible profondeur a été généré.
Run ID (Identifiant de la série)	L'identifiant de la série de séquençage.
Run Date (Date de la série)	La date de la série de séquençage.
Knowledge Base version (Version de la base de connaissances)	La version de la KB qui a été installée lorsque le rapport de faible profondeur a été généré.

Champ	Description
Knowledge Base published date (Date de la version de la base de connaissances)	La date associée à la KB qui a été installée lorsque le rapport de faible profondeur a été généré.
Module Version (Version du module)	La version de Illumina Run Manager utilisée dans l'analyse.
Regulatory statement (Mention réglementaire)	La mention réglementaire définissant l'utilisation appropriée du rapport.

- **Genomic Range List** (Liste des plages génomiques) : contient une liste des plages de position génomiques à faible profondeur. Les positions génomiques contiguës avec une faible profondeur chevauchant le ou les mêmes gènes sont combinées en une seule rangée.

Colonne	Description
Chrom	Chromosome.
Start (Départ)	Position de départ (hg19).
End (Fin)	Position finale (hg19).
Gene (Gène)	Symbole(s) génétique(s) chevauchant la plage génomique basée sur la base de données RefSeq incluse dans la KB.

Afficher les résultats de l'analyse

Sélectionnez le nom de la série dans l'onglet Completed (Terminé) de l'écran Runs (Séries) pour afficher les résultats de l'analyse.

Écran Run Details (Détails de la série)

L'écran Run Details (Détails du séquençage) affiche les résultats d'analyse associés à la série sélectionnée et offre la possibilité de réanalyser la série avec différents paramètres. Le haut de l'écran comprend les détails de la série, tels que le nom de la série, la description de la série et les détails de l'application. La section Status (État) se met à jour avec les heures de début et de fin des étapes de la série.

REMARQUE Le statut Analysis Complete (Analyse terminée) indique que l'analyse est terminée, mais n'indique pas que l'analyse a réussi. Le champ Analysis Status (État de l'analyse) dans le tableau Sample Level Metrics (Indicateurs du niveau d'échantillon) indique si toutes les étapes du pipeline sont terminées avec succès. Consultez le [Sortie des indicateurs à la page 59](#) pour plus de détails sur les étapes ayant échoué.

Les informations de séquençage s'affichent, y compris le nom de l'instrument, le kit de préparation de la bibliothèque, le kit d'adaptateur d'index, le type de lecture et les longueurs de lecture. Les utilisateurs peuvent également choisir de remettre leur analyse en file d'attente dans cette section (reportez-vous à la section [Remise en file d'attente d'une analyse à la page 68](#)).

Section Results (Résultats)

La section Results (Résultats) comprend des liens vers le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) pour chaque échantillon de patient de la série. Cette section comprend également le chemin du dossier de sortie pour l'analyse. Accédez à cet emplacement pour accéder aux résultats et aux fichiers intermédiaires. Les états de contrôle et de QC dans la section Results (Résultats) proviennent du [Sortie des indicateurs à la page 59](#) et du [Rapport de sortie de contrôle à la page 54](#).

Indicateurs de niveau de série

La section Run Level Metrics (Indicateurs de niveau de série) de l'écran Samples & Results (Échantillons et résultats) affiche un état PASS (RÉUSSITE) ou FAIL (ÉCHEC) pour chaque indicateur de niveau de série, y compris d'état de l'échantillon de contrôle. Reportez-vous au tableau suivant pour l'interprétation de la valeur des résultats.

Indicateur	Résultat	Interprétation
RunQc (QCSérie)	PASS (RÉUSSITE)	La série de séquençage est valide.
	FAIL (ÉCHEC)	Les indicateurs de qualité pour la série de séquençage n'ont pas été atteints. Les échantillons de la série de séquençage ne sont pas valides.
DNA Positive Control— Small Variants and TMB (Contrôle positif d'ADN : petits variants et TMB)	PASS (RÉUSSITE)	Des variants attendus ont été détectés.
	FAIL (ÉCHEC)	Les spécifications d'appel des variants n'ont pas été satisfaites et les petits variants dans la série de séquençage ne sont pas valides.
DNA Positive Control— Gene Amplifications and Large Rearrangements (Contrôle positif d'ADN : amplifications génétiques et grands réarrangements)	PASS (RÉUSSITE)	Des variants attendus ont été détectés.
	FAIL (ÉCHEC)	Les spécifications de définition des variants n'ont pas été satisfaites et les grands réarrangements dans la série de séquençage ne sont pas valides.
DNA Positive Control— MSI (Contrôle positif d'ADN — MSI) Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)	PASS (RÉUSSITE)	Des variants attendus ont été détectés.
	FAIL (ÉCHEC)	Les spécifications de définition des variants n'ont pas été satisfaites et les scores MSI dans la série de séquençage ne sont pas valides.
DNA No-Template Control (Contrôle sans modèle d'ADN)	PASS (RÉUSSITE)	La contamination croisée entre les bibliothèques n'est pas indiquée.
	FAIL (ÉCHEC)	La contamination croisée entre les bibliothèques est indiquée. Les échantillons d'ADN dans l'événement de préparation de la bibliothèque et toutes les séries de séquençage associées ne sont pas valides.
DNA GIS Positive Control (Contrôle positif SIG d'ADN)	PASS (RÉUSSITE)	Couverture et uniformité de séquençage suffisantes pour calculer le SIG.
	FAIL (ÉCHEC)	Couverture et uniformité de séquençage insuffisantes pour calculer le SIG dans la série de séquençage.

Indicateur	Résultat	Interprétation
DNA GIS No-Template Control (Contrôle sans modèle SIG d'ADN)	PASS (RÉUSSITE)	La contamination croisée entre les bibliothèques n'est pas indiquée.
	FAIL (ÉCHEC)	La contamination croisée entre les bibliothèques est indiquée. Les SIG de la série de séquençage ne sont pas valides.

Indicateurs du niveau d'échantillon

La section Sample Level Metrics (Indicateurs du niveau d'échantillon) de l'écran Run Results (Résultats de la série) affiche des informations de contrôle qualité pour les échantillons de patients inclus dans la série. Les indicateurs du niveau d'échantillon sont évalués indépendamment des indicateurs de niveau de série.

- **Sample** (Échantillon) : l'identifiant d'échantillon.
- **Analysis Status** (État de l'analyse) : les valeurs possibles sont PASS (RÉUSSITE) et FAIL (ÉCHEC). Indique si toutes les étapes se sont terminées avec succès pour l'échantillon. Consultez [Sortie des indicateurs à la page 59](#) pour plus de détails sur les étapes ayant échoué.
- **DNA Library QC** (QC de la bibliothèque d'ADN) : les valeurs possibles sont PASS (RÉUSSITE) et FAIL (ÉCHEC). Indique si l'échantillon a réussi ou échoué au QC de la bibliothèque d'ADN, ce qui s'applique à la bibliothèque d'ADN qui a été séquencée. Correspond au QC de la bibliothèque d'ADN dans le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN). N/A (S.O.) s'affiche si une bibliothèque d'ADN n'a pas été séquencée, ou si Run QC (QC de série) a pour valeur FAIL (ÉCHEC).
- **RNA Library QC Metrics** (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ARN) : indique si l'échantillon a réussi ou échoué au QC de la bibliothèque d'ARN. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.
- **DNA Library QC Metrics for GIS** (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour SIG) : les valeurs possibles sont PASS (RÉUSSITE) et FAIL (ÉCHEC). Indique si l'échantillon a réussi ou échoué au QC pour SIG dans la bibliothèque d'ADN. Correspond au QC SIG ADN dans le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN). Un N/A (S.O.) s'affiche si une bibliothèque d'ADN n'a pas été séquencée, ou si Run QC (QC de série) a pour valeur FAIL (ÉCHEC) ou si DNA Library QC (QC de bibliothèque ADN) a pour valeur FAIL (ÉCHEC).
- **DNA Library QC Metrics for MSI** (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour MSI) : indique si l'échantillon a réussi ou échoué au QC pour MSI dans la bibliothèque d'ADN. Cela ne s'applique pas à TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Les valeurs S.O. sont répertoriées.
- **DNA Library QC Metrics for CNV** (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour CNV) : les valeurs possibles sont PASS (RÉUSSITE) et FAIL (ÉCHEC). Indique si l'échantillon a réussi ou échoué au QC pour les grands réarrangements dans la bibliothèque d'ADN. Correspond au QC de variant du

numéro de copie d'ADN dans le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN). Un N/A (S.O.) s'affiche si une bibliothèque d'ADN n'a pas été séquencée, ou si Run QC (QC de série) a pour valeur FAIL (ÉCHEC) ou si DNA Library QC (QC de bibliothèque ADN) a pour valeur FAIL (ÉCHEC).

- **DNA Library QC Metrics for Small Variants and TMB** (Indicateurs de QC de la bibliothèque d'ADN pour petits variants et TMB) : les valeurs possibles sont PASS (RÉUSSITE) et FAIL (ÉCHEC). Indique si l'échantillon a réussi ou échoué au QC pour les petits variants et la TMB dans la bibliothèque d'ADN. Correspond au QC de l'ADN à petit variant et du QC du TMB dans le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN). Un N/A (S.O.) s'affiche si une bibliothèque d'ADN n'a pas été séquencée, ou si Run QC (QC de série) a pour valeur FAIL (ÉCHEC) ou si DNA Library QC (QC de bibliothèque ADN) a pour valeur FAIL (ÉCHEC).

Remise en file d'attente d'une analyse

Vous pouvez mettre en file d'attente une analyse terminée sur Module d'analyse TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

1. Sélectionnez le nom de la série dans l'onglet Completed (Terminé) de l'écran Runs (Séries) pour afficher les résultats de l'analyse.
2. Au bas de la page Run Details (Détails de la série), sélectionnez **Requeue Analysis** (Remettre l'analyse en file d'attente).
3. Sélectionnez l'une des options de remise en file d'attente suivantes :
 - Requeue analysis with no changes (Remettre l'analyse en file d'attente sans modification).
 - Edit run settings and requeue analysis (Modifier les paramètres de la série et remettre l'analyse en file d'attente). Le Run Name (Nom de la série) ne peut pas être modifié.
 - Requeue analysis with a different application (Remettre l'analyse en file d'attente avec une application différente).
Pour des instructions détaillées, reportez-vous au guide du flux de travail de l'application se rapportant à votre application d'analyse.
4. Sélectionnez la configuration de stockage externe où se trouvent les données de séquençage actuelles (automatiquement renseignées, mais modifiables).
5. Saisissez le motif de la réanalyse.
6. Sélectionnez **Requeue Analysis** (Remettre l'analyse en file d'attente).

Dépannage

Le tableau suivant énumère les problèmes logiciels que vous pourriez rencontrer lors de l'utilisation du logiciel de test TSO Comprehensive (UE, DRAGEN).

Si le rapport d'échantillon indique que l'analyse a échoué en raison d'une erreur logicielle, utiliser les fichiers suivants pour résoudre le problème en fonction de l'étape spécifique ayant échoué. Les deux fichiers se trouvent dans le dossier `IVD_Reports`.

- `MetricsOutput.tsv` : indique l'étape d'analyse qui n'a pas été terminée pour les échantillons de patients sous `FAILED_STEPS`.
- `ControlOutput.tsv` : indique l'étape d'analyse qui n'a pas été terminée pour les échantillons de contrôle sous `FAILED_STEPS`.

Utilisez le tableau suivant pour résoudre les problèmes dans le flux de travail :

Observation	Action recommandée
L'analyse reste à l'état Analysis in Progress (Analyse en cours) pendant plus de 3 heures.	Sur la page Active Runs (Séries actives), sélectionnez Cancel Analysis (Annuler l'analyse) sous la colonne Actions. Après avoir annulé la série, accédez à la page Completed Runs (Séries terminées) et mettez l'analyse en file d'attente pour la série annulée. Pour plus de détails sur le processus de remise en file d'attente, reportez-vous à la section Remise en file d'attente d'une analyse à la page 68 .
Erreur lors de l'étape FastqValidation.	Les causes possibles sont les suivantes : • Index incorrect ou inexistant entraînant l'absence de lectures pour l'échantillon. Si un index incorrect est suspecté, répéter l'analyse avec l'identifiant d'index correct sélectionné. Sinon, répéter le flux de travail TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) avec une nouvelle extraction d'acide nucléique conformément à la <i>Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)</i>. • Performances de la série. Évaluez les performances de la série à l'aide de Sequencing Analysis Viewer (SAV) et contactez l'assistance technique Illumina pour obtenir de l'aide.

Pour toutes les autres étapes ayant échoué, consultez `LogsIntermediates/run.log` et les journaux et fichiers intermédiaires sous le sous-dossier correspondant à l'étape dans le dossier `Logs_Intermediates`. Pour obtenir une assistance, contactez l'assistance technique Illumina.

Annexe A Organigramme des indicateurs de QC

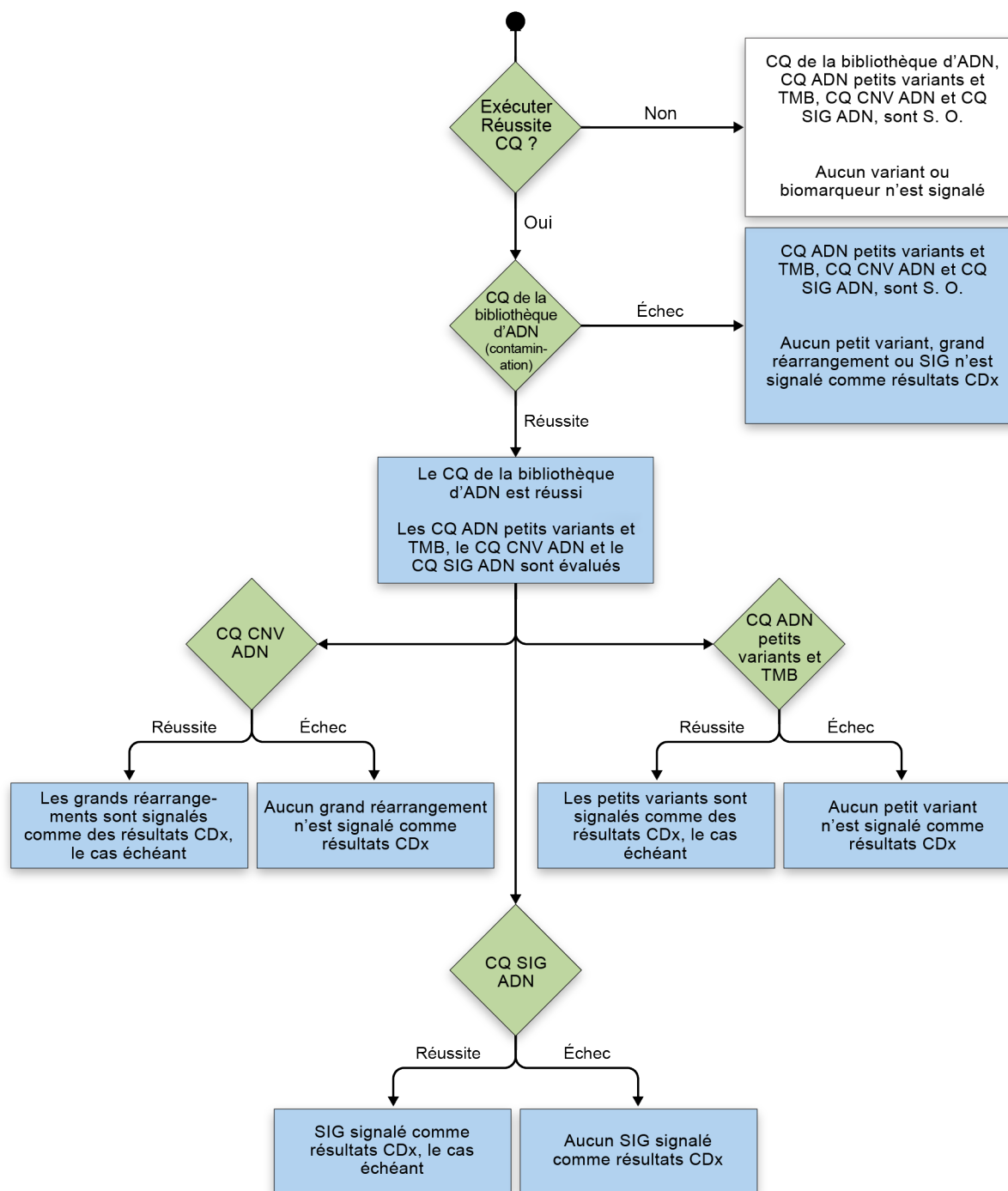
L'organigramme suivant décrit les indicateurs de QC répertoriés dans le rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN). En cas d'échec du QC de la série, aucune autre étape du QC n'est évaluée et toutes sont marquées comme N/A (S.O.). Si l'ADN n'est pas séquencé ou si le QC de la bibliothèque échoue, tous les types de variants correspondants ne sont pas inclus dans les résultats du diagnostic compagnon. Le QC de la bibliothèque d'ADN est une mesure de la contamination. Si le QC de la bibliothèque d'ADN échoue, les indicateurs de QC de l'ADN en aval (QC des petits variants ADN et QC TMB, CNV ADN et QC SIG ADN) sont marqués comme N/A (S.O.). Pour plus d'informations, reportez-vous aux sections et tableaux suivants :

- [Méthodes d'analyse à la page 13](#)
- [Rapport TSO Comprehensive \(UE, DRAGEN\) à la page 19](#)
- [Contrôle qualité pour les bibliothèques d'échantillons d'ADN à la page 16](#)
- [Sortie des indicateurs à la page 59](#)
- [Annexe B Indicateurs de QC à la page 72](#)

L'organigramme ne mappe pas les échantillons de contrôle. Les résultats des échantillons de contrôle n'ont pas d'impact sur les mesures QC du rapport TSO Comprehensive (UE, DRAGEN) en format PDF ou JSON. L'échec des échantillons de contrôle invalide les résultats de l'échantillon indépendamment des résultats de QC comme décrit dans la section [Rapport de sortie de contrôle à la page 54](#). Pour plus d'informations sur les échantillons de contrôle, reportez-vous à la section *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)*.

L'organigramme ne mappe pas les résultats du QC au niveau de la position. Ces résultats font partie des résultats du QC de diagnostic compagnon, qui sont décrits dans le [QC des diagnostics compagnons à la page 30](#).

Figure 3 Organigramme des indicateurs de QC



Annexe B Indicateurs de QC

Indicateurs QC de la série

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité
PCT_PF_READS	Pourcentage de lectures passant le filtre.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R1	Pourcentage moyen de définitions de base avec un score de qualité de Q30 ou supérieur pour la lecture 1.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R2	Pourcentage moyen de définitions de base avec un score de qualité Q30 ou supérieur pour la lecture 2.	%	≥ 80 %

Indicateurs et limites du QC de la bibliothèque d'ADN

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité (FFPE)
CONTAMINATION_SCORE	Le score de contamination basé sur la distribution de la fréquence des allèles variants (FVA) des SNP.	S.O.	≤ 1 457

Indicateurs et limites de QC de la bibliothèque d'ADN pour les définitions de petits variants et TMB

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité (FFPE)
MEDIAN_INSERT_SIZE	La longueur médiane du fragment pour chaque index d'échantillon.	Paires de base	≥ 70,0
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Couverture médiane des fragments d'exon sur toutes les bases d'exon.	Compte	≥ 150,0
PCT_EXON_50X	Pourcentage de bases d'exon avec une couverture de fragment 50X.	%	≥ 90,0
PCT_CHIMERIC_READS	Pourcentage de lectures chimériques.	%	≤ 8,0

QC de la bibliothèque d'ADN pour les indicateurs et les limites SIG

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité (FFPE)
PCT_TARGET_HRD_50X	Pourcentage de sondes HRD avec une couverture de fragment 50X.	%	≥ 50,0
EXCESSIVE_TF	Mesure du mode erreur qui indique si la fraction tumorale est excessive et si les signaux tumoraux et normaux ne peuvent plus être différenciés pour le calcul du SIG.	S.O.	≥ 0

Indicateurs et limites de QC de la bibliothèque d'ADN pour CNV

Indicateur	Description	Unités	Seuil de qualité (FFPE)
GENE_SCALED_MAD (GÈNE_À L'ÉCHELLE_MAD)	La médiane des écarts absolus par rapport à la médiane du nombre normalisé de chaque région cible de CNV.	Compte	$0 \leq x \leq 0,134$
MEDIAN_BIN_COUNT_CNVTARGET (CIBLE_CNVTARGET) CNV_COMPTAGE_BIN_MÉDIANE)	Nombre médian de bacs bruts par cible CNV.	Compte	≥ 1,0

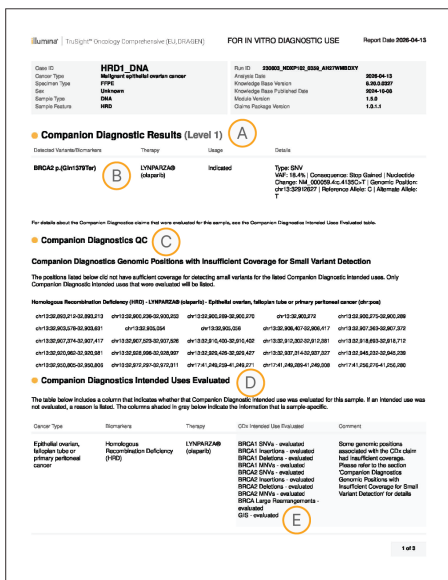
Indicateurs étendus de l'ADN

Les indicateurs étendus de l'ADN sont fournis à titre d'information uniquement. Ces indicateurs peuvent être informatifs pour le dépannage, mais sont fournis sans limites de spécification explicites et ne sont pas directement utilisés pour le contrôle de la qualité des échantillons. Contactez l'Assistance technique Illumina pour obtenir davantage d'aide.

Indicateur	Description	Unités
TOTAL_PF_READS	Nombre total de lectures réussissant le filtre.	Compte

Indicateur	Description	Unités
MEAN_FAMILY_SIZE	La somme des lectures dans chaque famille divisée par le nombre de familles après correction, effondrement et filtrage des lectures à l'appui.	Compte
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	La couverture médiane des bases.	Compte
PCT_EXON_100X	Pourcentage de bases d'exons avec une couverture supérieure à 100X.	%
PCT_READ_ENRICHMENT	Pourcentage de lectures qui traversent une partie de la région cible par rapport au total des lectures. Le calcul de cette mesure ne prend en compte que les sondes non HRD. Par conséquent, si des sondes HRD sont appliquées pour l'échantillon, des valeurs inférieures peuvent être observées.	%
PCT_USABLE_UMI_READS	Pourcentage de lectures avec des UMI utilisables.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	La couverture moyenne des bases.	Compte
PCT_ALIGNED_READS	Pourcentage de lectures alignées sur le génome de référence.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Pourcentage de contamination de l'échantillon.	%
PCT_PF_UQ_READS	Pourcentage de lectures uniques ayant réussi le filtre.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Bases cibles en pourcentage avec une couverture cible supérieure à 0,4 fois la moyenne.	%
PCT_TARGET_100X	Pourcentage de bases cibles avec une couverture supérieure à 100X.	%
PCT_TARGET_250X	Pourcentage de bases cibles avec une couverture supérieure à 250X.	%
MEDIAN_TARGET_HRD_COVERAGE	Couverture médiane du fragment cible sur toutes les positions cibles dans le génome. La couverture est le nombre total d'alignements de paires non dupliquées qui se chevauchent.	Compte

Annexe C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) Référence du rapport



- A. Un résultat CDx indique que l'échantillon du patient présente un type de tumeur et un biomarqueur ciblés par le traitement indiqué. Reportez-vous à la section [Définition de diagnostics compagnons à la page 18](#) pour plus de détails. S'il n'y a pas de résultats CDx, le rapport indique qu'aucun biomarqueur diagnostique compagnon pour le type de tumeur d'échantillon indiqué n'a été détecté.
- B. Le biomarqueur CDx observé dans l'échantillon du patient. L'utilisation peut être **Indicated** (Indiqué) ou **See Note** (Voir la remarque). Le cas échéant, une note dans la colonne Details (Détails) fournit des informations supplémentaires sur le variant, telles que des informations sur la résistance potentielle au médicament.
- C. La section QC de diagnostics compagnons fournit des informations de QC au niveau de la position sur les biomarqueurs CDx. Si aucun poste n'est répertorié, la couverture est suffisante dans les variantes ciblées et les régions. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [QC des diagnostics compagnons à la page 30](#).
- D. La section Utilisations prévues évaluées des diagnostics compagnons répertorie toutes les utilisations prévues du CDx et indique si elles ont été évaluées dans cet échantillon. Reportez-vous à *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)* pour plus d'informations sur l'utilisation prévue de TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Le type de cancer, les biomarqueurs et le traitement proviennent de la déclaration d'utilisation prévue.
- E. L'évaluation a lieu si le type de tumeur est approprié pour un CDx et que l'échantillon a réussi les catégories de QC requises. Pour plus d'informations sur les critères CDx requis pour les échantillons à évaluer, reportez-vous à la section [Définition de diagnostics compagnons à la page 18](#).
 - **Evaluated** (Évalué) : l'échantillon a été évalué pour cette utilisation prévue du biomarqueur. Les résultats spécifiques sont rapportés dans la section Résultats de diagnostics compagnons du rapport.
 - **Not Evaluated** (Non évalué) : l'échantillon n'a pas été évalué pour cette utilisation prévue du biomarqueur et un commentaire explique pourquoi.

- F. Types de variants évalués indique les types de variants ou de biomarqueurs qui sont évalués pour les échantillons de patients en raison de la réussite des résultats de QC et de contrôle. Reportez-vous à la section [Types de variants évalués à la page 37](#), pour plus d'informations.
- G. Pour des informations spécifiques sur le test TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN), y compris les limites et les détails informatiques, reportez-vous à la *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (document n° 200080934).

● **Variant Types Evaluated** F

The table below includes a column that indicates whether that variant or biomarker type was evaluated for this sample due to passing QC and control results. If a variant or biomarker type is not evaluated, a reason is listed. Review metrics output and control output for details.

Variant Type	Control QC	Library QC	Evaluated	Comment
Small Variants	PASS	PASS	TRUE	---
Large Rearrangements	PASS	PASS	TRUE	---
GIS	PASS	PASS	TRUE	---

● **About the Test** G

TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) is a qualitative in vitro diagnostic test that uses targeted next generation sequencing to enable assessment of Homologous Recombination Deficiency (HRD) using DNA extracted from formalin-fixed, paraffin-embedded (FFPE) tumor tissue samples from ovarian cancer patients using the Illumina® NextSeq™5500x instrument. The test can be used to detect single nucleotide variants, insertions, deletions, and large rearrangements in BRCA1 and BRCA2 genes, and report a Genomic Instability Score (GIS). The test is intended to be used as a companion diagnostic to identify cancer patients who may benefit from treatment with the targeted therapy listed below. In accordance with the approved therapeutic product labeling: • Tumor Type: Ovarian cancer, including epithelial ovarian, fallopian tube, and primary peritoneal cancer • Biomarker(s) Detected: Homologous Recombination Deficiency (HRD) (defined as deleterious or suspected deleterious mutations in BRCA1 and BRCA2 genes and/or positive Genomic Instability Score) • Therapy: CNP402A26 (patents). For further information about the test, including the limitations and information details, refer to the TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) Package Insert and/or the Illumina Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (EU, DRAGEN) Analysis Module—Workflow Guide on the Illumina support site at support.illumina.com.

Annexe D Exemples d'informations sur les échantillons

Sample Data

A Add 1 Rows +

	Sample ID*	Index Set ID*	I7 Index	Index 1	I5 Index	Index 2	Library Name
1	SampleA-DNA	CP01	D721	CATCGAGG	D507	ACGTCCTG	
2	SampleB-DNA	CP02	D723	CTCGACTG	D508	GTCAGTAC	
3	SampleC-DNA	UP01	D702	TCCGGAGA	D503	AGGATAGG	
4	SampleD-DNA	UP02	D707	CTGAAGCT	D504	TCAGAGCC	
5	SampleE-DNA	CP03	D709	CGGCTATG	D519	CCGTCGCC	
6	DNAPosControl	UP03	D717	CGTAGCTC	D509	CATCCGAA	
7	DNA-NTControl	UP04	D706	GAATTCGT	D510	TTATGAGT	

Sample Settings

	Sample ID*	Case ID	Sample Type*	Specimen Type*	Cancer Type*	Sex*	Sample Feature	Sample Description
1	SampleA-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
2	SampleB-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
3	SampleC-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
4	SampleD-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
5	SampleE-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
6	DNAPosControl		DNA	DNA Positive Control	NA	Unknown	HRD	
7	DNA-NTControl		DNA	DNA No-Template Control	NA	Unknown	HRD	

* Required Fields

- Assurez-vous que le bon nombre de lignes est ajouté.
- Inclure les contrôles positifs et négatifs pour l'ADN lors de l'ajout de lignes.

REMARQUE Un échantillon traité avec TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) ne nécessite qu'une seule ligne d'ADN. Aucune ligne HRD séparée n'est requise. Le HRD doit être attribué aux échantillons d'ADN et aux contrôles d'ADN dans la colonne Sample Feature (Fonction de l'échantillon) de l'écran Sample Settings (Paramètres de l'échantillon).

- Saisissez un ID d'échantillon unique.
- Sélectionnez un ID d'ensemble d'index unique.
 - Les ID d'ensemble d'index doivent être uniques pour toutes les bibliothèques d'échantillons et tous les contrôles.
 - Pour une bibliothèque d'échantillons d'ADN et des contrôles d'ADN, sélectionnez un ID d'index unique (index UPxx ou CPxx) dans la liste déroulante DNA Index ID (ID d'index d'ADN).
 - S'il y a trois bibliothèques au total dans la série, suivez les directives de sélection d'index dans le *Notice TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (document n° 200080934)*.
- Sélectionnez **HRD** pour les échantillons traités avec le test TSO Comprehensive HRD (DRAGEN).
- Si une Sample Feature (Fonctionnalité de l'échantillon) est appliquée à un échantillon, elle doit également être appliquée aux contrôles associés.

Annexe E Cybersécurité

Présentation

Illumina recommande aux clients d'appliquer ce qui suit aux produits Illumina.

Exigences de sécurité recommandées

Pour garantir en permanence un niveau de sécurité optimal pour les produits Illumina déployés sur le site du client, Illumina recommande de suivre les exigences de sécurité énumérées ci-dessous pour éviter toute augmentation des risques liés à la cybersécurité.

1. Assurez-vous que l'instrument Illumina intègre un réseau protégé et bien segmenté, au sein de l'organisation du client, avec un accès limité au personnel autorisé uniquement.
2. Assurez-vous que l'instrument Illumina est physiquement situé dans des environnements restreints au sein des installations du client, avec un accès limité au personnel autorisé uniquement.
3. Assurez-vous que la communication avec le stockage réseau / serveur / PC fourni par le client est configurée pour utiliser l'un des derniers protocoles sécurisés fournis sur l'instrument Illumina. Des protocoles sécurisés garantiront l'authentification de la connexion et assureront la protection de l'intégrité et de la confidentialité des données transférées. Un exemple de protocole de sécurité robuste serait SMB v3.1.1 ou une version plus récente avec le chiffrement et la signature activés.
4. Assurez-vous qu'aucune connexion supplémentaire n'est configurée sur l'instrument Illumina, à l'exception de celles décrites dans la documentation spécifique à l'instrument et des configurations par défaut décrites ci-dessous.
 - a. Pour les instruments exécutant Illumina Run Manager, assurez-vous que la connexion entrante à la console locale du module Illumina Run Manager sur le logiciel d'exploitation de l'instrument, qui est utilisée pour préconfigurer le séquençage, n'est autorisée que sur TLS 1.2 ou supérieur.
 - b. La connexion sortante au stockage réseau fourni par le client n'est autorisée que sur des protocoles sécurisés. La connexion est utilisée pour mettre les résultats et les analyses produits par l'instrument Illumina à la disposition du client.
 - c. La connexion sortante unidirectionnelle facultative au serveur cloud Illumina, utilisée pour envoyer la télémétrie sur l'instrument Illumina n'est autorisée que sur TLS 1.2 ou supérieur.
5. Assurez-vous que l'instrument Illumina n'est pas utilisé comme PC à usage général, où l'accès au niveau du système d'exploitation est mal utilisé pour effectuer des actions, telles que la navigation sur Internet, le téléchargement et l'installation de logiciels non fournis par Illumina, etc.
6. Illumina suggère de faire preuve de prudence lors de la connexion du produit à Active Directory. Cela peut remplacer les contrôles de sécurité des produits de Illumina par des politiques d'Active

Directory. Si la décision est prise d'associer le produit d'Illumina à Active Directory, veuillez vous assurer que la configuration de sécurité transmise par Group Policy Objects (GPO) n'écrase pas les paramètres de sécurité de l'instrument.

7. Si vous pensez que votre instrument a été affecté par un événement de cybersécurité potentiel, veuillez contacter Illumina à l'adresse techsupport@illumina.com et le signaler dès que possible.

Protocole sécurisé de mise hors service / revente des dispositifs

Illumina fournit les recommandations suivantes pour la mise hors service sécurisée des dispositifs en effaçant les données et logiciels sensibles, confidentiels et exclusifs l'instrument Illumina.

- Dans le cas d'un client souhaitant mettre hors service un instrument Illumina, le disque dur doit être extrait et conservé par le client pour l'archivage des données conformément aux politiques du client ou doit être physiquement détruit. Pour obtenir de l'aide, veuillez contacter les services techniques d'Illumina à l'adresse techsupport@illumina.com pour demander une visite sur site facturable.
- Si l'instrument Illumina doit être revendu, les clients doivent contacter l'assistance technique d'Illumina à l'adresse techsupport@illumina.com, car un effacement des données sensibles, confidentielles et exclusives, et du logiciel doit être effectué.

Correctifs

Illumina s'engage à fournir une assistance continue en matière de cybersécurité pour ses produits, notamment des communications en temps opportun concernant la maintenance et les mises à jour des logiciels pris en charge, ainsi que les correctifs des applications Illumina spécifiques à la cybersécurité. Pour les instruments IVD, les mises à jour logicielles et les correctifs de cybersécurité pour le logiciel de l'instrument Illumina seront livrés et installés par l'équipe de maintenance sur site de Illumina. Pour les correctifs du système d'exploitation (par exemple Microsoft, Oracle) qui ont été testés par Illumina et mis à disposition via la page [Mises à jour de sécurité du système d'exploitation](#) de Illumina, veuillez travailler avec votre service informatique pour appliquer des correctifs aux produits de Illumina. Illumina s'engage à fournir cette assistance sur la version la plus récente du logiciel de l'instrument jusqu'à ce que le produit soit à sa date de fin de vie (EoSL).

L'application régulière de mises à jour de sécurité critiques aide à protéger les instruments Illumina contre les dernières menaces et vulnérabilités de sécurité.

Niveau de sécurité

Les instruments Illumina sont livrés avec un ensemble de logiciels, de fonctionnalités et de configurations, permettant un niveau de sécurité élevé au cœur du système d'exploitation, tels que :

- Un pare-feu est configuré pour autoriser uniquement les connexions nécessaires.
- La journalisation d'audit de sécurité est activée avec les journaux stockés de manière protégée pour les instruments Dx.

Illumina recommande aux clients :

- De suivre les instructions fournies dans la section Logiciel antivirus du *Sécurité et mise en réseau des ordinateurs de commande des instruments Illumina (document n° 1000000085920)* et d'activer l'outil antivirus en mode de balayage manuel.
- De ne modifier aucune configuration de sécurité une fois que l'outil antivirus est activé et configuré ou, si nécessaire, de contacter l'assistance technique Illumina pour une consultation avant de le faire afin d'éviter l'introduction de risques de cybersécurité accrus sur le produit.

L'instrument Illumina est livré avec une fonctionnalité de gestion des utilisateurs qui suit les meilleures pratiques de sécurité et comprend :

- Forte utilisation du contrôle d'accès basé sur les rôles et séparation des rôles d'utilisateur et d'administrateur (reportez-vous à la section Gestion des utilisateurs Illumina Run Manager).
- L'introduction et l'application des règles de complexité des mots de passe.
- L'introduction et l'application de la protection contre les attaques par force brute.
- Capacité à gérer des comptes basés sur l'identité.
- Le stockage des mots de passe.
- La journalisation d'audit de sécurité basée sur l'identité pour les instruments activés Illumina Run Manager.

Illumina recommande d'utiliser les fonctions de gestion des utilisateurs du système fournies dans toute leur mesure et d'utiliser uniquement des comptes non partagés, avec des comptes de connexion et des mots de passe uniques associés à chaque utilisateur. Illumina recommande également d'utiliser les meilleures pratiques de sécurité, y compris les conventions de mot de passe recommandées par le National Institute of Standards and Technology (NIST). Ces pratiques comprennent le fait de ne pas réutiliser de mots de passe d'un autre système, de ne pas utiliser de mots du dictionnaire au sein du mot de passe et d'utiliser des mots de passe de longueur et de complexité suffisantes (au moins 10 caractères, avec une majuscule, une minuscule, un chiffre et un caractère spécial).

Configuration du certificat Illumina Run Manager

Pour garantir une communication sécurisée lors de l'accès à Illumina Run Manager, suivez les étapes ci-dessous pour gérer la certification.

Lors de l'installation, un technicien de maintenance sur le terrain (Field Service Engineer, FSE) Illumina configurera le certificat pour le Serveur DRAGEN. Si votre propre certificat est utilisé, cette configuration sera effectuée par un FSE pendant l'installation. Pour configurer un certificat après l'installation, contactez l'assistance technique Illumina afin d'obtenir de l'aide. Si aucun n'est fourni, un certificat auto-signé sera généré pendant l'installation.

Lorsque vous vous connectez au Illumina Run Manager à partir d'un autre ordinateur qui n'est pas l'instrument et qu'un certificat auto-signé est utilisé, vous devez ajouter le certificat auto-signé au magasin de certificats de confiance de l'ordinateur. Pour obtenir une assistance supplémentaire concernant l'installation du certificat, veuillez contacter votre service informatique.

Historique des modifications

Document	Date	Description de la modification
Document n° 200080937 v00	Mai 2026	Publication initiale.

Assistance technique

Pour une assistance technique, contactez le support technique d'Illumina.

Site Web : www.illumina.com

E-mail : techsupport@illumina.com

Fiches de données de sécurité (FDS) : disponibles sur le site Web d'Illumina à l'adresse support.illumina.com/sds.html.

Documentation sur les produits : disponible en téléchargement sur support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, Californie 92122 États-Unis
+(1) 800 809 ILMN (4566)
+(1) 858 202 4566 (en dehors de l'Amérique du Nord)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
The Netherlands

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT. POUR L'EXPORTATION UNIQUEMENT.

© 2026 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

illumina®