

illumina Connected Insights

Des perspectives sur l'interprétation des données de séquençage de nouvelle génération (SNG) par la production de rapports pour les applications en oncologie et d'autres maladies

- Une solution rationalisée qui permet d'économiser du temps et apporte plus de fiabilité en regroupant les sources de connaissances et en automatisant les flux de travail d'analyse tertiaire de routine.
- Une solution intégrée avec un minimum de points de contact, de la préparation des échantillons à la génération de rapports, grâce au flux d'information automatisé, quel que soit le test ou l'instrument.
- Optimisée pour la croissance, permettant aux laboratoires de tests cliniques de suivre le rythme de l'expansion des menus de tests et des volumes de cas dynamiques.

Introduction

Les innovations en matière de technologie de séquençage de nouvelle génération (SNG) permettent un séquençage approfondi, un traitement à haut débit et une évaluation complète des classes de variants et des types de biomarqueurs. Les nouvelles données acquises via l'accès à la génomique permettent d'identifier les causes sous-jacentes de la maladie, d'optimiser les traitements et d'obtenir de meilleurs résultats pour les patients.

Bien que les innovations en bioinformatique actuellement disponibles pour l'analyse secondaire aient suivi la cadence des quantités massives de données générées par les méthodes de séquençage de nouvelle génération (SNG), de nombreux laboratoires ont encore du mal à intégrer l'analyse tertiaire, y compris l'interprétation des variants génétiques pour extraire une signification pertinente d'un point de vue biologique. Cela accroît davantage la charge de travail du personnel du laboratoire et fait de l'interprétation des variants un processus manuel chronophage comportant de nombreuses étapes répétitives et prenant jusqu'à sept heures par génome pour d'autres types de tests complets¹.

Illumina Connected Insights permet aux laboratoires de surmonter les problèmes d'engorgement associés à l'interprétation des données au fur et à mesure qu'ils mettent en œuvre les tests de SNG à l'interne ou qu'ils développent les flux de travail existants. Cette plateforme personnalisable prend en charge l'analyse tertiaire, du téléversement des données à la génération de rapports, et rationalise l'expérience utilisateur via l'automatisation des sélections. En utilisant des appels basés sur l'interface de programmation d'application (API, Application Programming Interface), Connected Insights donne accès à des renseignements détaillés sur les variants provenant de plus de 55 sources pour le filtrage et la génération de rapports.

Connected Insights dispose d'une fonctionnalité conçue pour limiter le temps et l'énergie nécessaires à l'extraction des aperçus biologiques à partir de données génomiques, tout en optimisant l'efficacité opérationnelle pour l'interprétation régulière définie par l'utilisateur ([tableau 1](#)).

Connected Insights est conçu pour profiter de multiples applications et domaines d'intérêt. En oncologie somatique, Connected Insights peut être configuré de manière à accepter les données d'entrée d'un large éventail de tests oncologiques, y compris les tests pour les maladies hématologiques malignes et le profilage génomique complet (CGP, Comprehensive Genomic Profiling), à partir des biopsies de tissus ou de liquides. Le logiciel prend en charge les types de variants fréquemment identifiés dans les échantillons tumoraux d'ADN et d'ARN comme les variants mononucléotidiques (SNV, Single Nucleotide Variant), les insertions/suppressions (indels), les fusions, les variants structurels, la perte d'hétérozygotie (LOH, Loss of Heterozygosity) et autres, et permet l'interprétation pour les biomarqueurs pangénomiques tels que la charge mutationnelle tumorale (CMT), l'instabilité microsatellitaire (IMS) et le score d'instabilité génomique (GIS, Genomic Instability Score) pour évaluer le déficit de recombinaison homologue (DRH). Connected Insights est conçu à partir d'une infrastructure durable qui s'étendra à d'autres applications du domaine de l'oncologie et d'autres domaines.

Connected Insights s'intègre aux flux de travail de SNG existants et les développe ([figure 1](#)), permettant ainsi aux laboratoires de mettre en place des flux de travail normalisés, définis par l'utilisateur, afin d'interpréter rapidement les variants associés à une maladie et de générer des rapports résumant les découvertes de l'utilisateur dans un format structuré. Connected Insights représente la pièce finale du flux de travail du SNG, permettant aux laboratoires de rationaliser les analyses tertiaires d'aujourd'hui et d'étendre les opérations de demain.

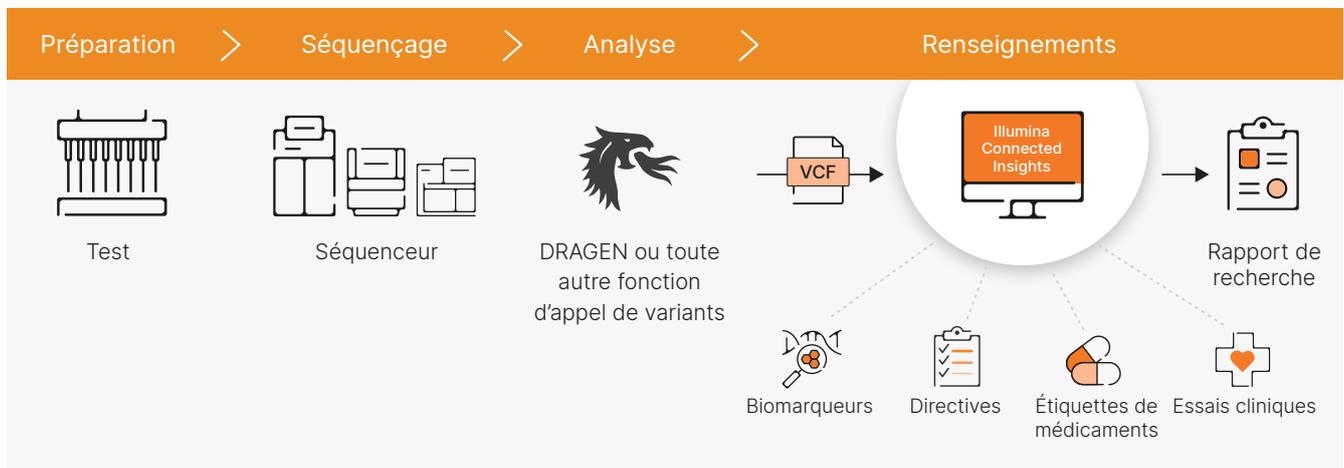


Figure 1 : Connected Insights développe les flux de travail de SNG : permettant l'interprétation des variants et la production de rapports à travers les applications et les domaines d'intérêt.

Tableau 1 : Fonctionnalités d'Illumina Connected Insights

Fonctionnalité	Spécification
Compatibilité avec les plateformes	Vaste gamme d'instruments de SNG et d'API fiables pour une mise en œuvre dans les écosystèmes numériques, notamment les EHR/EMR
Compatibilité avec les entrées de données	VCF depuis le logiciel DRAGEN ou toute autre solution d'analyse secondaire avec flux de données sans heurts
Compatibilité avec les tests	Large éventail de tests d'ADN ou d'ARN avec génération d'un fichier de sortie VCF; prend en charge les tests de tumeurs solides, les tests de biopsie liquide, les tests pour les maladies hématologiques malignes, les panels, le séquençage de l'exome entier (SEE), le séquençage du génome entier (SGE) et le séquençage du transcriptome entier
Classes de variants	Petits variants (SNV, indels), VNC, variants structurels, fusions, LOH et variants du site d'épissage
Signatures génomiques	CMT, IMS, DRH (GIS) et ploïdie tumorale
Risque héréditaire	Capacité à rapporter le risque héréditaire dans le contexte de la tumeur
Qualité de l'échantillon	Indicateurs de CQ, pureté tumorale et courbe de la FAV
Base de connaissances interne	Conservation des variants de laboratoire, capacité à charger par lots les données sélectionnées existantes ou acquises
Sources de connaissances externes	> 55 sources, dont JAX-CKB, OncoKB, COSMIC, CIViC, ClinVar, LitVar et Mastermind
Filtrage complet	Comprend la fréquence des variants, les scores de qualité, la profondeur de lecture, le type de variant, l'impact fonctionnel, les renseignements cliniques et d'autres données
Automatisation et classification	Prise en charge des prééglages du filtre de variants pour les paramètres de test clés, la prédiction de l'oncogénicité basée sur les directives du VICC et la génération de rapports préliminaires
Organisation et stockage des variants	Mémoire automatiquement les interprétations en matière de variants pour en faciliter une utilisation future
Rapports conviviaux	Active la création de rapports personnalisables qui peuvent être optimisés selon les centres d'intérêt de la recherche médicale
Plusieurs langues disponibles	Prise en charge de plusieurs langues pour l'interface utilisateur et la production de rapports
Visualisations	IGV, courbes du génome pour les variants structurels, les VNC, la couverture et le rapport d'allèle B, la distribution de la FAV, les courbes de fusion, etc.
Accessibilité multiplateforme	Déploiement disponible sur le nuage ou sur site au moyen d'un serveur DRAGEN

VNC, variant du nombre de copies; EHR, Electronic Health Record (dossier électronique de santé); EMR, Electronic Medical Record (dossier électronique médical); GIS, Genome Instability Score (score d'instabilité génomique); DRH, déficit de recombinaison homologue; IGV, Integrative Genomics Viewer; LOH, loss of heterozygosity (perte d'hétérozygotie); IMS, instabilité microsatellitaire; CQ, contrôle de la qualité; SNV, variant mononucléotidique; CMT, charge mutationnelle tumorale; FAV, fréquence allélique des variants; VCF, variant call format; VICC, Variant Interpretation for Cancer Consortium; SEE, séquençage de l'exome entier; SGE, séquençage du génome entier

Opérations uniformisées

Connected Insights optimise et automatise l'interprétation des variants pour réduire le temps de production de rapports. Qu'il s'agisse de permettre l'automatisation des prééglages définis par l'utilisateur ou de visualiser le contenu provenant de plusieurs sources dans une seule interface, Connected Insights offre des outils puissants pour accélérer les opérations quotidiennes du laboratoire. La conservation des variants spécifiques au laboratoire permet aux laboratoires de personnaliser facilement les processus. Le contenu régional génère une couche supplémentaire de fonctionnalité et de pertinence, ce qui permet aux laboratoires de produire des résultats complets et significatifs.

L'automatisation au service de l'efficacité des laboratoires

Grâce à l'interface utilisateur Connected Insights, les laboratoires peuvent facilement configurer et automatiser les flux de travail d'interprétation pour une plus grande efficacité :

- Les filtres à variants flexibles (figure 2) permettent de développer des stratégies de filtrage complètes; les filtres peuvent être enregistrés, verrouillés et partagés, ce qui permet de rationaliser les analyses futures
- La fonctionnalité d'automatisation des rapports pré-génère le contenu des rapports préliminaires en fonction des sélections de l'utilisateur, comme le niveau de preuve des variants et la présence dans les rapports antérieurs
- La fonctionnalité de définition du test stocke les paramètres clés (p. ex. les filtres de variants, le modèle de rapport) pour chaque test réalisé dans le laboratoire. La capacité à contrôler les personnes autorisées à modifier ces paramètres permet d'assurer la cohérence et l'efficacité des processus du laboratoire.
- Les fonctionnalités définies selon les équipes, notamment les étiquettes, les autorisations selon les rôles, les journaux et les groupes de travail, favorisent la coordination et la collaboration au sein de l'équipe

L'ensemble du flux de travail jusqu'à la production de rapports personnalisés peut être configuré et automatisé afin d'accroître la vitesse, la portée et la fiabilité de l'analyse tertiaire réalisée par votre équipe.

Options de bases de connaissances complètes, dans un seul endroit

Grâce aux connexions de l'API établies par Connected Insights, les laboratoires peuvent accéder directement à un réseau de plus de 55 sources de connaissances externes contenant des renseignements pertinents d'un point de vue biologique et clinique afin de les aider dans l'évaluation de l'altération génomique.

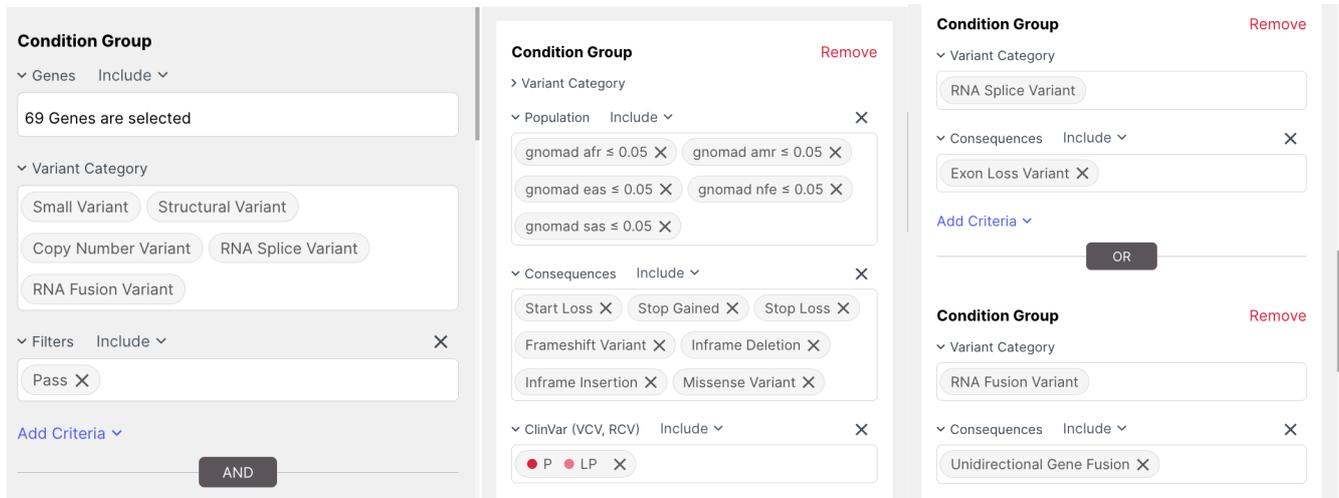


Figure 2 : Filtres dans Connected Insights : les ensembles de filtres complets permettent d'isoler rapidement les variants clés, pertinents pour le cas actuel.

Ces sources comprennent la [Jackson Laboratory Clinical Knowledgebase \(JAX-CKB^{MC}\)](#), une base de connaissances fiable utilisée par plus de 100 000 utilisateurs dans le monde entier qui fournit un contenu complet sur le cancer solide et hématologique, des annotations de variants de gènes somatiques et d'autres contenus connexes. En outre, Connected Insights comprend [OncoKB^{MC}](#), une base de connaissances en oncologie de précision du Memorial Sloan Kettering qui inclut du contenu reconnu par la FDA. Les autres sources intégrées comprennent le [Catalog of Somatic Mutations in Cancer \(COSMIC\)](#), le [Clinical Interpretation of Variants in Cancer \(CIViC\)](#), [ClinVar](#), le catalogue [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#), les sources de fréquence des variants, les ressources d'impact fonctionnel et d'autres bases de données régulièrement mises à jour. De nombreux outils de recherche d'articles, notamment LitVar 2.0², Mastermind Genomic Intelligence Platform de Genomenon, Google Scholar et plus encore, sont intégrés pour permettre la récupération de renseignements qui ne figurent pas encore dans une base de connaissances organisée.

En regroupant les renseignements provenant de sources multiples en une base de données unique, Connected Insights élimine le besoin d'avoir à rechercher manuellement des renseignements sur les variants dans différentes ressources en ligne, ce qui simplifie le processus d'interprétation et permet de gagner du temps et d'économiser les frais d'accès à de nombreuses sources de connaissances. Les utilisateurs peuvent choisir leurs sources de connaissances, consulter le contenu de synthèse concernant un variant donné et examiner les renseignements détaillés sur les associations de variants, notamment les identifiants de publication, les directives et les autres formes de données probantes. Le logiciel peut remplir automatiquement un modèle de rapport concis et normalisé avec des renseignements préliminaires pertinents avec une grande efficacité.

Contenu régional

En accédant à la base de données JAX-CKB, Connected Insights donne accès au contenu régional complet, ce qui permet aux laboratoires de répondre aux besoins locaux. Ces sources comprennent :

- Les étiquettes de médicaments spécifiques aux régions par la Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis, l'Agence européenne des médicaments (EMA, European Medicines Agency) et la Therapeutic Goods Administration (TGA)
- Les essais cliniques locaux sont fournis par [clinicaltrials.gov](#)
- Les recommandations issues des directives de pratique clinique régionales émises par le National Comprehensive Cancer Network (NCCN), l'American Society of Clinical Oncology (ASCO) et l'European Society for Medical Oncology (ESMO, comprend les directives panasiatiques)

En plus du contenu régional, les utilisateurs de Connected Insights peuvent personnaliser leur interprétation des variants et les rapports de manière à se conformer aux directives régionales de hiérarchisation, par exemple l'infrastructure développée par l'ASCO/Association for Molecular Pathology (AMP)³, l'échelle de l'ESMO sur l'actionnabilité clinique de cibles moléculaires (ESCAT, ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets)⁴ ou [l'approche de la FDA](#). La classification biologique utilisée dans certaines régions^{5,6} peut également être utilisée en plus des systèmes de hiérarchisation.

Classification automatisée de l'oncogénicité

Les normes de classification de l'oncogénicité des variants somatiques ont été définies à partir d'un ensemble commun de directives établies par la Clinical Genome Resource (ClinGen), le Cancer Genomics Consortium (CGC) et le Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC)⁷ pour harmoniser la classification des variants entre les établissements. Connected Insights automatise la classification de l'oncogénicité basée sur des directives qui est fondée sur des algorithmes d'intelligence artificielle (IA), tels que SpliceAI et PrimateAI. La logique et les preuves qui sous-tendent l'ébauche de classification sont entièrement transparentes et interactives et sont présentées dans une carte des preuves (figure 3). Les utilisateurs peuvent remplacer et modifier les classifications.

Conservation spécifique au laboratoire

Connected Insights dispose de My Knowledge Base (MyKB), un référentiel personnalisé et privé pour les données conservées du laboratoire, qui peut inclure les renseignements concernant des variants déjà interprétés par le laboratoire et les détails de leur inclusion dans des rapports antérieurs.

My Knowledge Base est utilisé dans Connected Insights pour indiquer les décisions rendues par le passé et renseigner automatiquement le rapport préliminaire. L'intégration efficace des données conservées et des connaissances approfondies accumulées du laboratoire peut aider à réduire la charge associée à l'interprétation et à la conservation des données afin d'offrir une meilleure efficacité (figure 4).

My Knowledge Base permet aux utilisateurs de :

- téléverser les interprétations de variants antérieures du laboratoire au moment de l'adoption de Connected Insights;
- cloner et modifier les enregistrements de variants créés dans le laboratoire ou par des sources externes;
- utiliser leur structure de hiérarchisation oncologique, y compris les structures entièrement personnalisées;
- utiliser la classification biologique pour l'interprétation oncogène;
- interpréter les biomarqueurs pangénomiques, tels que la CMT, l'IMS et le DRH (GIS);
- afficher le résumé des variants précédemment utilisés, y compris les rapports.

The screenshot displays the 'Oncogenicity Prediction' interface. At the top, the variant is identified as HCC1187C-HCC1187BL • TP53 p.(Gly108del) c.322_324del. The main section shows a classification score of 10 on a scale from -6 to 10. Below the score, a grid of rules is shown, including OVS1 (+8), OS1 (+4), OS2 (+4), OS3 (+4), OM1 (+2), OM2 (+2), OM3 (+2), OM4 (+2), OP1 (+1), OP2 (+1), OP3 (+1), OP4 (+1), SBV1 (-8), SBS1 (-4), SBS2 (-4), SBP1 (-1), and SBP2 (-1). A flowchart below the rules illustrates the logic leading to the OM2 +2 classification. The right sidebar shows the 'Create New Assertion' form with fields for Classification, Level, Consequences, Type, and Disease.

Figure 3 : Ébauche de classification de l'oncogénicité et carte des preuves : un score d'oncogénicité estimé basé sur les directives est automatisé; affichage clair de la logique et des preuves.

Figure 4 : Conservation spécifique au laboratoire dans Connected Insights : le référentiel de données conservées d'un laboratoire peut servir de source de connaissances pour la recherche rétrospective sur la découverte et les gains d'efficacité pour les études de cas futures.

Rapports personnalisables et concis

Connected Insights dispose de capacités puissantes et flexibles qui facilitent la production de rapports clairs et concis sur les variants. Les utilisateurs ont la possibilité d'utiliser un modèle de rapport par défaut ou de créer et de stocker plusieurs modèles personnalisés à l'aide d'une simple fonction de modification similaire à un logiciel de traitement de texte. En plus de la modification du nom et du logo des rapports, les personnalisations courantes incluent l'affichage des renseignements concernant l'échantillon et le sujet, la mise à jour des sections du rapport et bien plus encore. Les rapports peuvent être exportés au format PDF ou JSON (figure 5).

Des visualisations pour des renseignements plus approfondis

Connected Insights comprend plusieurs fonctionnalités de visualisation (figure 6) pour faciliter :

- le CQ des variants (p. ex. IGV, courbes de couverture, courbe de la FAV);
- la compréhension des variants identifiés (graphiques génomiques pour les variants structuraux, les VNC, la couverture, le rapport d'allèle B et les courbes de fusion);
- l'interprétation des variants (graphiques de distribution des variants entre les tissus et les histologies tumorales, fréquence des variants au sein d'une cohorte de cas antérieurs).

Solution intégrée

Connected Insights est intégré aux flux de travail de séquençage de nouvelle génération (SNG) existants pour rationaliser l'analyse tertiaire et permettre l'interprétation des variants. Le logiciel est compatible avec les fichiers de sortie VCF de pratiquement n'importe quelle fonctionnalité d'appel de variants pour une flexibilité maximale, ce qui permet aux laboratoires de profiter d'une solution unique pour leurs flux de travail de SNG. Connected Insights est compatible avec n'importe quel système de séquençage d'Illumina. Il se connecte directement à l'écosystème Illumina Connected Insights et est conçu pour former un ensemble rationalisé et holistique de solutions d'analyse et de gestion des données pouvant être déployées instantanément ou personnalisées pour répondre aux besoins particuliers.

Analyse secondaire DRAGEN^{MC}

Les utilisateurs ont la possibilité de connecter les pipelines d'analyse secondaire DRAGEN à Connected Insights directement dans un environnement infonuagique ou en utilisant un serveur local DRAGEN. Grâce à une intégration transparente, les laboratoires de toutes tailles peuvent associer Connected Insights aux performances et à la précision éprouvées de l'appel des variants DRAGEN sur plusieurs types de variants.

The screenshot displays the Illumina Connected Insights interface for generating a laboratory report. On the left, a control panel allows users to select a report template, language, and enter an interpretation summary. On the right, a preview of the generated report is shown, detailing genomic biomarkers, case information, QC metrics, and interpretation summary for a specific ovarian cancer sample.

Figure 5 : Des fonctionnalités flexibles de production de rapports permettent de générer des rapports clair et concis sur l'interprétation des variants avec des modèles préconfigurés : les modèles sont personnalisés par le laboratoire dans un modèle similaire à un logiciel de traitement de texte, pour plus de facilité. Les modèles reflètent ce que fait le laboratoire et les rapports préliminaires sont modifiables et disponibles de n'importe manière, pour un contrôle total par le laboratoire.

Illumina Connected Analytics

Connected Insights peut s'intégrer directement à Illumina Connected Analytics pour une importation de données automatisée et un stockage de données consolidé. Connected Analytics est une plateforme bioinformatique infonuagique exhaustive qui permet aux chercheurs de gérer et de traiter de gros volumes de données génomiques dans un environnement sécurisé, souple et évolutif. Ce logiciel donne aux laboratoires la possibilité d'approfondir la datalogie au sein des cohortes et prend en charge le partage de données entre les collaborateurs sur une plateforme sécurisée qui respecte les règles internationales en matière de confidentialité des données.

Une solution qui œuvre pour le développement

Connected Insights permet aux laboratoires non seulement de suivre l'évolution de la science et de la technologie, mais aussi d'étendre leurs opérations pour répondre à la demande.

Partenaire de services et assistance technique de confiance

Illumina s'engage à garantir que la communauté des utilisateurs dispose de tous les outils pour s'acquitter de sa mission et poursuivre son développement. Illumina fournit une équipe de soutien de catégorie mondiale composée de scientifiques expérimentés qui sont experts dans la préparation de bibliothèques, le séquençage et l'analyse. L'assistance technique est disponible par téléphone et par courriel, 24 h/24, 5 j/7 dans le monde entier. L'assistance utilise un modèle de « suivi du soleil » (follow-the-sun) basé sur les heures ouvrables locales, du lundi au vendredi.



Figure 6 : Outils de visualisation clairs et puissants de Connected Insights : les utilisateurs peuvent voir les complexités, effectuer un CQ des variants et interpréter les données en une seule vue. (A) Couverture des gènes et des exons pour l'ADN et l'ARN. (B) Vue du génome couvrant les variants structurels, les VNC, la couverture et le rapport d'allèle B. (C) Courbe de fusion.

Soucieuse de votre réussite, Illumina met également à la disposition de ses clients une équipe de services informatiques, incluant des bioinformaticiens, des scientifiques de données et des concepteurs pour vous aider à personnaliser et à optimiser votre flux de travail d'analyse et à réduire la charge de travail associée à la mise en œuvre.

En outre, Illumina propose une option de services professionnels complète pour répondre aux besoins de mise en œuvre personnalisée, en amont et en aval de Connected Insights.

Les projets de services types englobent la mise en œuvre de logiciels conformément aux procédures opérationnelles normalisées (PON) de laboratoire, le regroupement et le téléversement des données de variants antérieures, la configuration du flux de données, y compris la connectivité du système de gestion des données de laboratoire (LIMS, Laboratory Information Management System), l'intégration des dossiers électroniques de santé médicaux, la connexion des collaborateurs avec des autorisations basées sur les rôles et d'autres services. Ces services vous donnent la garantie que vos ressources resteront concentrées sur la mission essentielle tout en appliquant l'expertise d'Illumina et des intégrateurs de systèmes partenaires pour connecter et tester votre flux de données optimisé.

Accessibilité multiplateforme

Connected Insights connecte les utilisateurs à leurs données où qu'elles se trouvent, en leur offrant plusieurs options de déploiement. Connected Insights est disponible dans un environnement infonuagique ou sur site par le biais d'un serveur DRAGEN pour répondre aux divers besoins de conformité et de réglementation des différents laboratoires.

La sécurité et la conformité sont la priorité

La sécurité est une préoccupation capitale lorsque l'on travaille avec des données génomiques appliquées à la recherche, à la thérapeutique et au diagnostic chez les humains. Connected Insights emploie différentes mesures numériques et administratives pour respecter toutes les exigences en matière de sécurité des données, même les plus strictes.

 Connected Insights est une plateforme globale qui respecte les exigences locales de résidence des données. Pour en savoir plus, consultez la note [Sécurité, confidentialité et conformité avec Illumina Connected Insights](#).

Résumé

Connected Insights permet la réalisation des flux de travail d'interprétation des variants et de l'analyse tertiaire en se connectant à des sources de connaissances externes via les appels basés sur l'API et en permettant une automatisation hautement ajustable des flux de travail définis par l'utilisateur. Connected Insights est conçu pour utilisation dans plusieurs applications et domaines d'intérêt. Tandis que le logiciel est compatible avec les fichiers de sortie de n'importe quelle fonctionnalité d'appel de variants d'analyse secondaire, dans le cadre d'une intégration au flux de travail de SNG d'Illumina, les utilisateurs peuvent profiter de la technologie de séquençage éprouvée d'Illumina et de la précision de l'analyse secondaire DRAGEN. Connected Insights permet aux laboratoires de rationaliser les analyses tertiaires d'aujourd'hui et d'étendre les opérations de demain.

En savoir plus

[Illumina Connected Insights](#)

Renseignements relatifs à la commande

Pour les demandes admissibles, Illumina propose une expérience d'évaluation prise en charge, permettant aux clients de travailler avec des exemples de cas disponibles au sein de Connected Insights ou de téléverser et d'évaluer leurs propres cas au sein du logiciel. Communiquez avec un représentant commercial d'Illumina pour obtenir de plus amples renseignements.

Produit	N° de référence
Illumina Connected Insights – Oncology Genome Equivalent Sample – VCF	20090138
Illumina Connected Insights Starter Implementation Package	20071787
Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package	20071787 (tel que défini)
On-premises Illumina Connected Insights Local – Oncology Genome Equivalent Sample – VCF	20112915

Tous les éléments supplémentaires requis pour le laboratoire seront inclus dans le devis établi.

Références

- Austin-Tse CA, Jobanputra V, Perry DL, et al. [Best practices for the interpretation and reporting of clinical whole genome sequencing](#). *NPJ Genom Med*. 2022;7:27. doi.org/10.1038/s41525-022-00295-z.
- Allot A, Wei CH, Phan L, et al. [Tracking genetic variants in the biomedical literature using LitVar 2.0](#). *Nat Genet*. 2023;55(6):901-903. doi:10.1038/s41588-023-01414-x.
- Li MM, Datto M, Duncavage EJ, et al. [Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists](#). *J Mol Diagn*. 2017;19(1):4-23. doi:10.1016/j.jmoldx.2016.10.002.
- Mateo J, Chakravarty D, Dienstmann R, et al. [A framework to rank genomic alterations as targets for cancer precision medicine: the ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets \(ESCAT\)](#). *Ann Oncol*. 2018;29(9):1895-1902. doi:10.1093/annonc/mdy263.
- Horak P, Griffith M, Danos AM, et al. [Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer \(oncogenicity\): Joint recommendations of Clinical Genome Resource \(ClinGen\), Cancer Genomics Consortium \(CGC\), and Variant Interpretation for Cancer Consortium \(VICC\)](#) [une version corrigée est publiée dans *Genet Med*. Septembre 2022;24(9):1991]. *Genet Med*. 2022;24(5):986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001.
- Froyen G, Le Mercier M, Lierman E, et al. [Standardization of Somatic Variant Classifications in Solid and Haematological Tumours by a Two-Level Approach of Biological and Clinical Classes: An Initiative of the Belgian ComPerMed Expert Panel](#). *Cancers (Basel)*. 2019;11(12):2030. Publié le 16 décembre 2019. doi:10.3390/cancers11122030
- Horak P, Griffith M, Danos AM, et al. [Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer \(oncogenicity\): Joint recommendations of Clinical Genome Resource \(ClinGen\), Cancer Genomics Consortium \(CGC\), and Variant Interpretation for Cancer Consortium \(VICC\)](#). *Genet Med*. 2022;24(5):986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001
- Cloud Security—Amazon Web Services (AWS). Amazon website. aws.amazon.com/security. Consulté le 16 février 2023.
- General Data Protection Regulation (GDPR) Compliance Guidelines. GDPR website. commission.europa.eu/law/law-topic/data-protection/data-protection-eu_en. Consulté le 11 janvier 2021.
- US Department of Health & Human Services. Health Information Privacy. HHS website. hhs.gov/hipaa/index.html. Consulté le 16 février 2023.
- International Organization for Standardization. ISO-ISO/IEC 27001—Information security management. ISO website. iso.org/isoiec-27001-information-security.html. Consulté le 16 février 2023.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01399 FRA v5.0