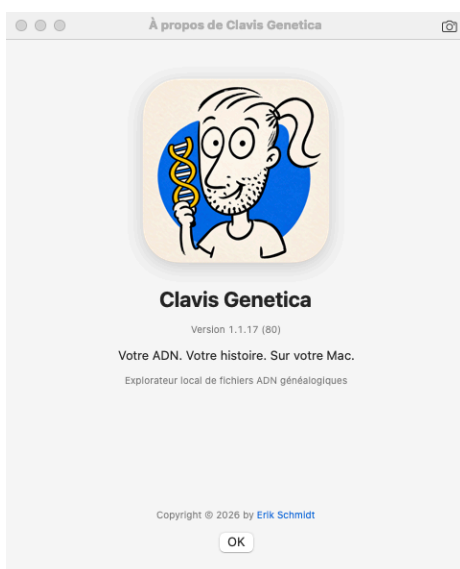


Clavis Genetica

Manuel d'utilisation

Votre ADN. Votre histoire. Sur votre Mac.



Version de l'application 1.1.17

État : 10 octobre 2026

Copyright © 2026 Erik Schmidt

Table des matières

1	Introduction	4
1.1	À quoi sert Clavis Genetica	4
1.2	Principes	4
1.3	Configuration requise et installation	4
1.4	Mises à jour	5
2	Premiers pas	6
2.1	Le dossier de données	6
2.2	La famille d'exemple	7
2.3	La fenêtre principale	8
2.4	Changer de langue	9
2.5	L'introduction	9
2.6	Captures d'écran depuis l'application	10
3	Consulter les fichiers	11
3.1	Origine et créateur	11
3.2	Données brutes de puce (autosomiques)	11
3.3	Charger le fichier : résumé, vue des chromosomes et données	14
3.4	Expliqué simplement et Que faire ensuite ?	17
3.5	Fichier local et somme de contrôle	18
3.6	Fichiers VCF	18
3.7	Fichiers BED	19
3.8	Fichiers BAM et lectures	19
3.9	Fichiers FASTA	20
3.10	Valeurs Y-STR	20
3.11	Listes de correspondances et de segments	21
4	Origines et haplogroupes	22
4.1	Haplogroupe maternel (ADNmt)	22
4.2	Haplogroupe paternel (ADN-Y)	24
4.3	Second avis de FamilyTreeDNA	24
4.4	ADN ancien sur votre lignée	25

5	ADN-Y et Big Y	26
5.1	Vérifier le jeu Big Y	26
5.2	Liste de correspondances Y	28
5.3	L'horloge STR	29
6	Comparer des fichiers	30
6.1	Comparer deux fichiers	30
6.2	Comparaison de plusieurs personnes et triangulation	37
6.3	Séparer les côtés parentaux (phasage)	38
7	Listes de correspondances et segments	40
7.1	La liste de correspondances	40
7.2	La liste de segments et la correspondance des noms	43
7.3	Segments qui se chevauchent	44
8	Famille et arbre généalogique	50
8.1	Personnes	50
8.2	Charger et relier un arbre	52
8.3	Arbre ↔ ADN	52
8.4	Analyser l'arbre	53
8.5	La carte chromosomique	54
8.6	Le rapport familial	57
9	Outils de recherche	58
9.1	Le journal de recherche	58
9.2	Correspondances saisies à la main	59
9.3	Rechercher des cM partagés	60
9.4	Rechercher des marqueurs dans tous les fichiers	61
10	Données, confidentialité et réglages	63
10.1	Données de référence	63
10.2	Confidentialité et sécurité	64
10.3	Convertir pour téléversement	66
10.4	Données médicales	67
10.5	Réglages	67
11	Aide dans l'application	69

A	Menus et raccourcis clavier	71
B	Fichiers pris en charge	72
C	En cas de problème	73

Introduction

1.1 À quoi sert Clavis Genetica

Si vous avez fait un test ADN pour la généalogie, vous pouvez en général télécharger chez le fournisseur les « données brutes » : des fichiers aux noms obscurs et aux centaines de milliers de lignes. Clavis Genetica ouvre ces fichiers, reconnaît de quel fournisseur et de quelle personne ils proviennent, et explique en langage simple ce qu'ils contiennent, à quoi ils servent et quelles sont leurs limites.

L'application analyse aussi les données : elle détermine des haplogroupes, compare les fichiers de membres de la famille, vérifie des jeux de données Big Y, travaille avec des listes de correspondances et de segments, trouve des groupes de correspondances situées au même endroit, dessine une carte chromosomique et relie le tout à votre propre arbre généalogique.

1.2 Principes

- **Tout reste sur le Mac.** Clavis n'envoie aucune donnée ADN. L'application ne se connecte à Internet que pour rechercher des mises à jour et pour télécharger des données de référence publiques lorsque vous le demandez expressément (chapitre 10.1).
- **Clavis ne modifie aucun fichier ADN.** Vos propres informations (notes, personnes, arbre, cartes) sont enregistrées à part, dans le dossier de l'application. Seule exception : au premier niveau du dossier de données, Clavis dépose le petit fichier `clavis-project.json`, grâce auquel il reconnaît le dossier (section 2.1).
- **Des indices, pas des affirmations.** Quand l'application reconnaît ou estime quelque chose, elle en indique la base et le degré de fiabilité. Les estimations de parenté, les groupes et les datations sont des énoncés de probabilité, pas des preuves.

1.3 Configuration requise et installation

Clavis Genetica fonctionne sous macOS 14 (Sonoma) ou version ultérieure. L'application est livrée sous forme de fichier DMG : ouvrez le DMG, faites glisser Clavis Genetica dans le dossier Applications et lancez-la. À côté de l'application, le DMG contient ce manuel au format PDF dans les quatre langues du programme : `Handbuch (Deutsch).pdf`, `Manual (English).pdf`, `Manuel (Français).pdf` et `Handleiding (Nederlands).pdf`.

L'application est disponible en allemand, en anglais, en français et en néerlandais. Au premier lancement, elle reprend la langue du système si c'est l'une de ces quatre langues, sinon l'anglais. Vous pouvez en changer à tout moment avec les drapeaux en haut à droite de la barre d'outils (section 2.4).

1.4 Mises à jour

À chaque lancement, Clavis recherche une fois, discrètement, une nouvelle version. S'il en existe une, la fenêtre **Rechercher des mises à jour** s'ouvre. Pour vérifier vous-même, choisissez Clavis Genetica › Rechercher des mises à jour () ou passez par les réglages.



Figure 1.1: La fenêtre **Rechercher des mises à jour** lorsque l'application est à jour.

Si une mise à jour est disponible, la fenêtre affiche les notes de version et les boutons **Plus tard** et **Télécharger, installer et relancer**. Le téléchargement est vérifié avant l'installation : il doit provenir du serveur de mise à jour, et la somme de contrôle, la signature, l'identifiant du bundle, la version et l'identifiant du développeur doivent concorder. Ce n'est qu'ensuite qu'un programme auxiliaire remplace l'application et la relance. En cas d'échec, l'ancienne version est conservée.

Si le serveur de mise à jour se trouve dans votre réseau local, macOS demande l'accès au réseau local. Si la vérification échoue : ouvrez Réglages Système › Confidentialité et sécurité › Réseau local et activez **Clavis Genetica**.

Premiers pas

2.1 Le dossier de données

Clavis travaille avec un **dossier de données** qui contient vos fichiers ADN. Le **premier niveau de sous-dossiers correspond à la personne** : tout ce qui se trouve dans `data/erik/...` appartient à « erik ». Les dossiers plus profonds ne servent qu'au rangement. Structure recommandée :

```
data/
  erik/
    atDNA/      données brutes de puce (MyHeritage, FTDNA, AncestryDNA, 23andMe ...)
    Y-DNA/      Big Y : exports CSV, variants.vcf, regions.bed, .bam + .bai
    mtDNA/      FASTA
  horst/
    atDNA/
```

2.1.1 Ouvrir un dossier

Pour choisir un dossier, utilisez

- le bouton **Ouvrir** de la barre d'outils,
- Fichier › Ouvrir un fichier ou un dossier... () ,
- **Choisir le dossier de données** dans l'écran d'accueil vide ou dans les réglages,
- ou faites glisser un dossier dans la fenêtre (le message « Déposez un dossier ou des fichiers ADN ici » apparaît).

Un dossier devient le nouveau dossier de données. Des fichiers isolés sont ajoutés à la liste ; la personne est alors le nom du dossier qui les contient. Le dossier de données est mémorisé, même si vous le déplacez ou le renommez plus tard. **Actualiser** () le relit.

Si le dossier choisi se trouve un niveau trop haut (une seule « personne » qui contient elle-même plusieurs dossiers de personnes), Clavis vous le signale : « Ce dossier est probablement un niveau trop haut », avec des boutons pour ouvrir le bon dossier et **Laisser ainsi**.

2.1.2 Ce qui est lu

Clavis lit les fichiers portant les extensions `.csv`, `.tsv`, `.txt`, `.vcf`, `.bed`, `.bam`, `.bai`, `.fasta`, `.fa`, `.fas` et `.fna`, ainsi qu'un fichier gVCF portant l'extension `.gvcf`. Pour être comparé, un gVCF doit toutefois se terminer par `.vcf` (par exemple `echantillon.g.vcf`). Lors de l'analyse du dossier, Clavis ne regarde que les 64 premiers Ko de chaque fichier (pour un BAM, seulement l'en-tête). Le contenu proprement dit n'est lu que lorsque vous cliquez sur **Charger le fichier** dans la vue détaillée. Ainsi, même un dossier contenant de gros fichiers BAM reste rapide.

Les **archives ZIP et GZ** sont décompressées automatiquement une fois dans un cache privé ; leurs fichiers apparaissent sous la forme « archive.zip » fichier.csv ». Les archives de plus de 1 Go ne sont pas décompressées automatiquement ; au-delà de 20 Go décompressés, l'opération est interrompue. Si une archive n'a pas pu être décompressée, elle figure dans la liste comme une entrée accompagnée d'une explication.

Les arbres généalogiques (.ged, .gramps) n'apparaissent pas dans la liste des fichiers ; ils se chargent dans la fenêtre **Personnes** (chapitre 8). Si un seul fichier GEDCOM se trouve au premier niveau d'un dossier de données pour lequel aucun arbre n'est encore chargé, Clavis le reprend automatiquement.

Votre travail appartient au dossier de données

Les profils des personnes, l'arbre, les notes et groupes des correspondances, les attributions de noms, les cartes chromosomiques et le journal de recherche appartiennent au dossier de données dans lequel vous les avez créés. Si vous changez de dossier, Clavis les met de côté et charge ceux du nouveau dossier. Quand vous revenez, tout est de nouveau là. Si le nouveau dossier ne peut pas être ouvert (par exemple parce que son état de travail enregistré est endommagé), Clavis signale qu'il n'a pas pu l'ouvrir et en indique la raison ; le dossier de données précédent reste alors ouvert avec votre travail, et rien n'est modifié.

Pour reconnaître un dossier, Clavis dépose à son premier niveau le fichier `clavis-project.json` (un identifiant, le nom du dossier, son chemin et la version de l'application ; aucune donnée ADN). Ce fichier n'apparaît pas dans la liste des fichiers. Ne le supprimez pas : grâce à lui, Clavis retrouve votre travail même si vous renommez ou déplacez le dossier. Si vous copiez le dossier dans le Finder, la copie reçoit à sa première ouverture son propre identifiant et une copie de l'état de travail existant ; les deux sont ensuite indépendants. Si le dossier est protégé en écriture, Clavis ne mémorise l'association qu'en interne.

Si Clavis ne peut pas enregistrer une modification apportée aux personnes, au journal de recherche, aux correspondances saisies à la main ou aux notes des correspondances (par exemple parce que le disque est plein), la fenêtre affiche en orange « Vos modifications n'ont pas pu être enregistrées : ... » avec la raison et le bouton **Enregistrer à nouveau**.

Sauvegardez régulièrement votre travail avec **Sauvegarder votre travail** (section 10.2), surtout avant une mise à jour de l'application.

Il se peut que les versions 1.1.13 à 1.1.16 n'aient plus chargé, au retour dans un dossier de données, le travail que vous y aviez fait avant le premier changement de dossier ; ce travail n'était pas perdu. À partir de la version 1.1.17, Clavis le récupère de lui-même, une seule fois, au lancement ou lorsque vous passez à ce dossier : il ajoute seulement ce qui manque dans l'état actuel et n'écrase rien. L'ancien emplacement reste dans le dossier de l'application comme copie de sécurité.

2.2 La famille d'exemple

Pour essayer l'application sans vos propres données, Clavis crée une **famille entièrement inventée**. Le bouton **Créer la famille d'exemple** se trouve dans l'écran d'accueil vide et dans les réglages, sous **Dossier de données**. Clavis demande où créer le dossier « Clavis-Beispielfamilie », le crée (un dossier existant n'est jamais écrasé) et propose de l'ouvrir aussitôt : **Ouvrir la famille d'exemple**.

La famille d'exemple contient

- pour **Anna Beispiel** (née en 1988), une liste de correspondances de 42 correspondances et une liste de 134 segments au format de FamilyTreeDNA,
- pour son père **Paul Beispiel**, une liste de 26 correspondances et 109 segments,
- un arbre `Beispielfamilie.ged` de 32 personnes, chargé dès l'ouverture,
- un fichier `LIESMICH.txt` qui indique ce qu'il y a à découvrir : les parents du côté paternel figurent aussi dans la liste de Paul, sur les chromosomes 7 et 11 plusieurs correspondances se chevauchent, sur le chromosome 15 se trouve une accumulation, et « Rike Entwurf » n'est pas dans l'arbre – où se place-t-elle ? Ce fichier n'est pas un fichier ADN ; Clavis ne l'affiche pas dans la liste des fichiers.

La famille d'exemple ne contient pas de données brutes ; elle ne permet donc pas de montrer les haplogroupes ni les comparaisons de données brutes. Lorsque l'application est en néerlandais, le dossier s'appelle « Clavis-Voorbeeldfamilie » et les personnes portent des noms flamands. Pour revenir à vos propres données, utilisez **Choisir le dossier de données** ; votre travail n'est pas touché.

Presque toutes les images de ce manuel consacrées aux listes de correspondances, aux segments, aux groupes et à l'arbre montrent la famille d'exemple.

2.3 La fenêtre principale

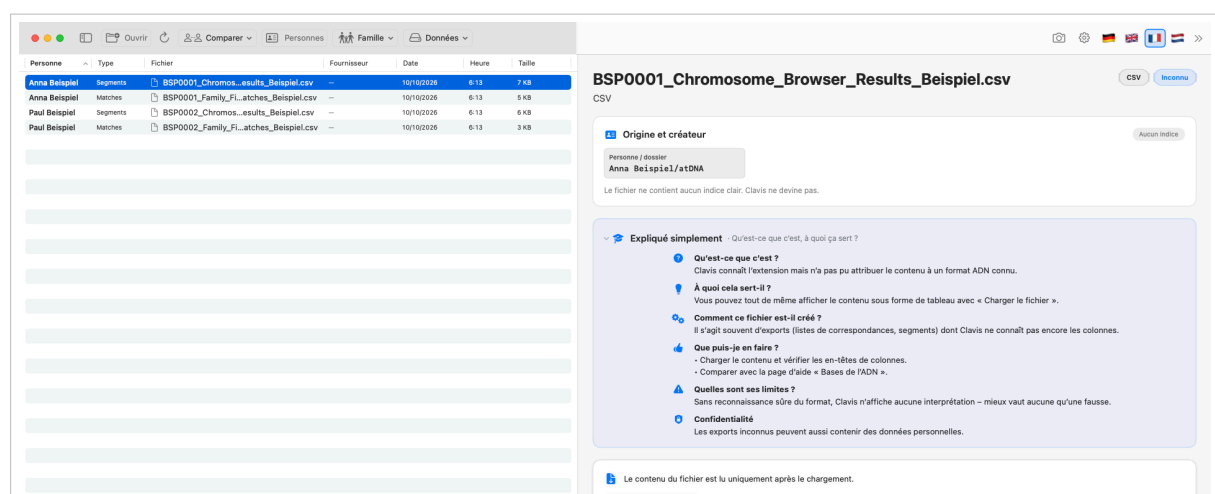


Figure 2.1: La fenêtre principale avec la famille d'exemple : à gauche la liste des fichiers, à droite la vue détaillée du fichier choisi.

La fenêtre principale comporte deux colonnes : à gauche la **liste des fichiers**, à droite la **vue détaillée** du fichier choisi (chapitre 3).

2.3.1 La liste des fichiers

Un clic sur l'en-tête d'une colonne trie la liste (un second clic inverse l'ordre) ; par défaut, elle est triée par personne, puis par fichier.

Personne	Nom du dossier de la personne (premier niveau).
Type	Code court du fichier : atDNA, mtDNA, Big Y, Y-STR, Y-SNP, Y-DNA, BED, Seq., Segments, Matches. L'info-bulle indique le type de données.
Fichier	Icône colorée selon le type de données (bleu autosomique, rose ADNmt, orange Y, violet BED, turquoise séquence) et nom du fichier. Une double icône de document orange signale un doublon probable (même nom et même taille dans un autre dossier).
Fournisseur	Fournisseur reconnu (FamilyTreeDNA sous la forme « FTDNA ») ; l'info-bulle indique le produit et le kit.
Date, Heure, Taille	Date de modification et taille du fichier.

Sous la liste figurent « Traité localement », la mention « Vos fichiers ne quittent jamais ce Mac. », le chemin du dossier de données et le bouton **Quitter Clavis Genetica**.

2.3.2 La barre d'outils

De gauche à droite :

Ouvrir	ouvrir un dossier de données ou des fichiers isolés.
Actualiser	relire le dossier de données (flèche circulaire).
Comparer	menu avec Comparer le fichier choisi avec un second , Comparaison de plusieurs personnes , Segments qui se chevauchent et Rechercher des cM partagés (chapitre 6).
Personnes	la fenêtre Personnes (chapitre 8).
Famille	menu avec Analyser l'arbre , Carte chromosomique , Séparer les côtés parentaux (phasage) , Journal de recherche et Correspondances saisies à la main .
Données	menu avec Convertir pour téléversement , Rapport familial (PDF) , Données de référence , Confidentialité et sécurité et, si elles sont activées, Variantes médicales .

Chercher des marqueurs
la recherche dans tous les fichiers.

Tout à droite : l'appareil photo (**Capture de la fenêtre**), la roue dentée (**Réglages**) et quatre drapeaux pour la langue.

2.4 Changer de langue

Un clic sur l'un des quatre drapeaux (allemand, anglais, français, néerlandais) en haut à droite change immédiatement la langue ; le drapeau actif est entouré. Le choix est mémorisé. Autre possibilité : Réglages › Langue. Les menus et boutons fournis par macOS lui-même (par exemple **Services**, **Masquer** et **Quitter** dans le menu de l'application, les menus **Édition** et **Fenêtre** ou **Masquer la barre latérale**) ne suivent la langue choisie qu'après le prochain lancement de Clavis.

2.5 L'introduction

Au premier lancement s'ouvre l'introduction (fenêtre **Afficher l'introduction**), en six étapes : Bienvenue, Choisir un dossier, Choisir un fichier, Comprendre, Comparer et découvrir, « Vos

données restent chez vous ». Vous avancez avec **Suivant** et **Retour**, ou vous l’interrompez avec **Passer**. Vous la retrouvez plus tard sous Aide › Afficher l’introduction ou dans les réglages.

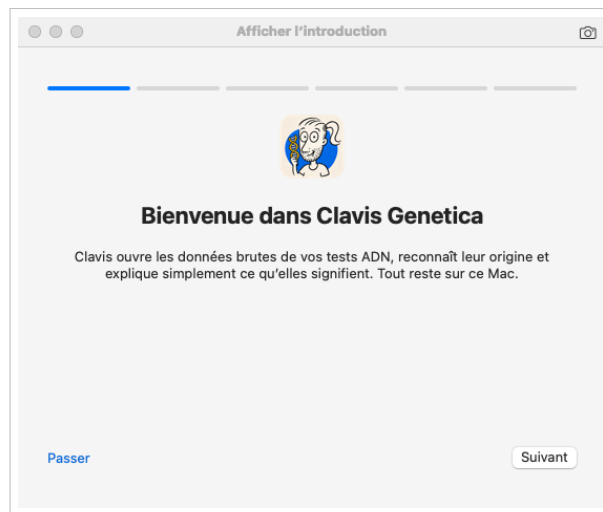


Figure 2.2: La première étape de l’introduction.

2.6 Captures d’écran depuis l’application

Chaque fenêtre de Clavis comporte, à droite de la barre de titre, une **icône d’appareil photo**. Un clic enregistre une image de cette fenêtre précise au format PNG sur le bureau, avec la barre de titre, sans ombre et sans pointeur de souris, en double résolution sur les écrans Retina. Le nom est « Clavis-<titre de la fenêtre>-<date>-<heure>.png » ; le Finder affiche ensuite le fichier. Données › Capture de la fenêtre () photographie la fenêtre au premier plan, y compris une feuille ouverte (par exemple un rapport qualité). Les menus déroulés et les éléments superposés ne figurent pas sur l’image.

Consulter les fichiers

Lorsque vous choisissez un fichier à gauche, la vue détaillée à droite affiche tout ce que Clavis sait de lui. En haut figurent le nom du fichier, le format et le type, et, pour les fichiers comparables, le bouton **Comparer...** Viennent ensuite des cartes, dont le choix dépend du type de fichier.

3.1 Origine et créateur

Cette carte apparaît pour chaque fichier. Elle indique, dans la mesure où c'est reconnaissable, **Personne / dossier**, **Fournisseur / laboratoire**, **Test / produit**, **Numéro de kit**, **Personne testée (selon le fichier)**, **ID d'échantillon**, **Créé / exporté**, **Génome de référence** et **Programmes / pipeline**.

En haut à droite figure la fiabilité de la détection : **Fiabilité : élevée** (identifiant explicite dans l'en-tête du fichier ou schéma de nom de fichier typique), **moyenne** (format typique) ou **faible** (indice tiré de l'environnement). Déplié, **Comment cela a-t-il été détecté ?** montre chaque indice séparément, par exemple le nom du fichier, la ligne d'en-tête, des colonnes ou des marqueurs typiques. Si Clavis ne trouve pas d'indice clair, il s'abstient délibérément de deviner.

Sont reconnus, entre autres, MyHeritage, FamilyTreeDNA (Family Finder, Big Y, Y-STR, résultats SNP, ADNmt), AncestryDNA, 23andMe et Living DNA, le génome de référence (GRCh37, GRCh38, T2T) ainsi que des programmes d'analyse comme DRAGEN, GATK, Sentieon et DeepVariant. Sous **Va avec**, la carte relie les fichiers du même kit ou du même échantillon, par exemple BAM et BAI.

La détection repose uniquement sur le nom et l'en-tête du fichier. Les fichiers peuvent avoir été renommés – les informations sont des indices, pas des preuves.

3.2 Données brutes de puce (autosomiques)

Les données brutes de puce de MyHeritage, FamilyTreeDNA (Family Finder), AncestryDNA, 23andMe et Living DNA contiennent quelques centaines de milliers de positions mesurées (marqueurs) avec le génotype de la personne. Pour ces fichiers, Clavis propose trois analyses, sans qu'il soit nécessaire de charger le fichier au préalable.

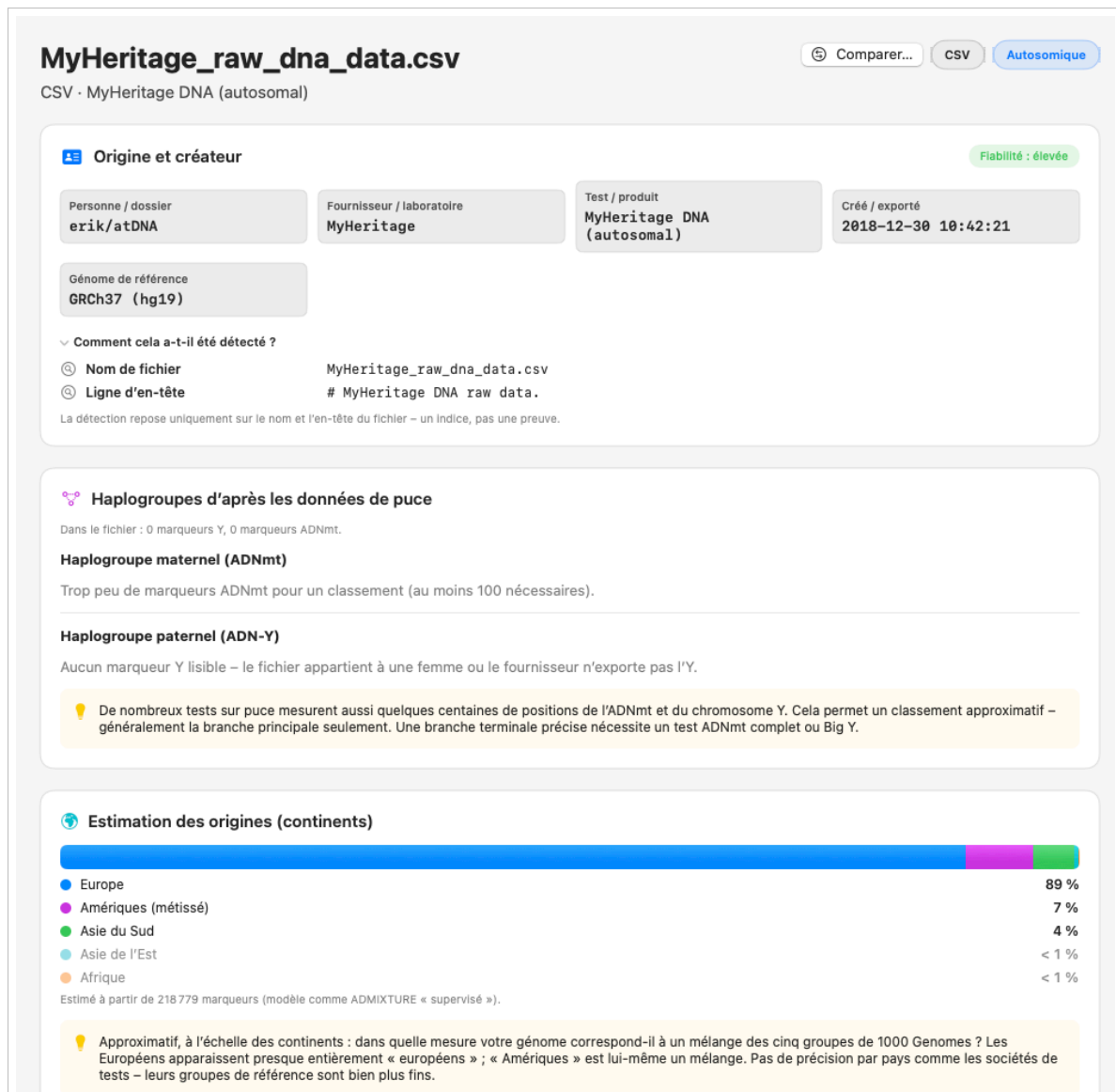


Figure 3.1: Données brutes de puce : Origine et créateur, haplogroupes d'après les données de puce et estimation des origines.

3.2.1 Haplogroupes d'après les données de puce

Beaucoup de puces mesurent au passage quelques centaines de positions de l'ADNmt et du chromosome Y. Clavis indique combien de marqueurs Y et ADNmt le fichier contient et, s'il y en a assez, les situe approximativement dans l'arbre – le plus souvent seulement jusqu'à la branche principale.

- L'ADNmt exige au moins 100 positions lisibles.
- L'ADN-Y exige les positions des SNP Y de YBrowse (à télécharger sous **Données de référence**, 3,8 Mo) et un fichier en GRCh37. Un résultat n'est donné que si au moins trois SNP dérivés se trouvent sur un même chemin. Beaucoup de puces (par exemple AncestryDNA) ne mesurent presque pas de SNP Y nommés.

Pour une branche terminale précise, il faut un test ADNmt complet ou un Big Y (chapitres 4 et 5).

3.2.2 Estimation des origines (continents)

Un clic sur **Estimer** calcule dans quelle mesure les données correspondent à un mélange de cinq groupes de 1000 Genomes : Afrique, Amériques (métissé), Asie de l'Est, Europe et Asie du Sud. Il faut pour cela les **fréquences alléliques de 1000 Genomes** (sous **Données de référence**, téléchargement de 1,46 Go) et un fichier en GRCh37. Le calcul utilise jusqu'à 200 000 marqueurs selon le modèle ADMIXTURE « supervisé ».

L'estimation est approximative et ne vaut qu'à l'échelle des continents. Les Européens apparaissent presque entièrement « européens » ; « Amériques » est lui-même un mélange. Il n'y a pas de précision par pays comme chez les sociétés de tests – leurs groupes de référence sont bien plus fins.

3.2.3 Les parents sont-ils apparentés ? (segments homozygotes)

Lorsqu'on hérite, à un endroit donné, du même fragment d'un ancêtre commun par son père et par sa mère, tous les marqueurs y sont homozygotes. De longs segments homozygotes indiquent donc que les parents sont apparentés entre eux : plus ils sont longs et nombreux, plus la parenté est proche.

Un clic sur **Rechercher les segments** parcourt les chromosomes 1 à 22. Avec **Segments à partir de**, vous choisissez la longueur minimale (5, 7 ou 10 cM). Clavis affiche le nombre de segments, leur total et le plus long, un graphique des 22 chromosomes et un tableau avec la position, les cM et le nombre de marqueurs. Déplié, **Pour comparaison : total attendu chez les enfants de parents apparentés** donne des valeurs indicatives, des frères et sœurs jusqu'aux cousins au 3^e degré.

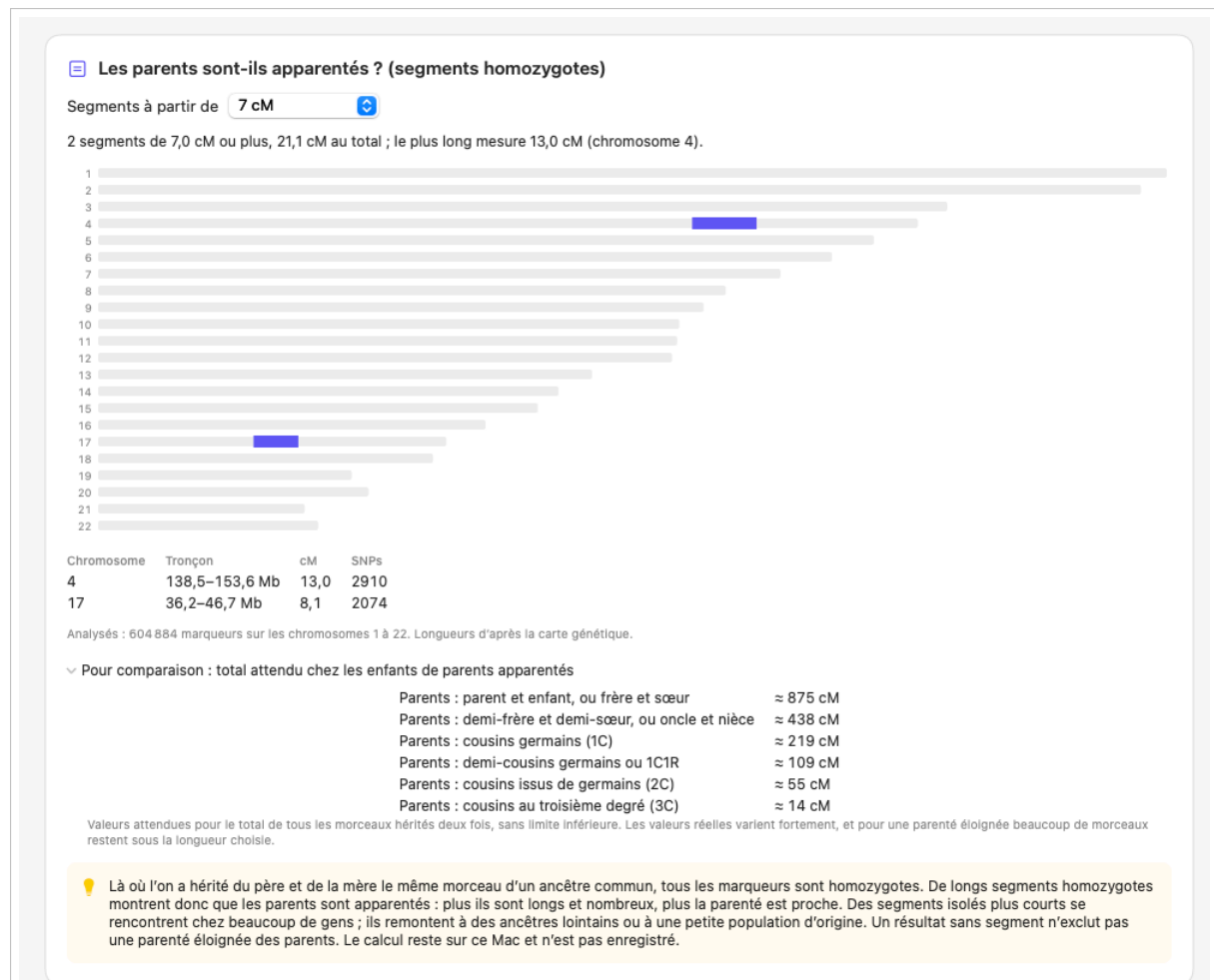


Figure 3.2: Segments homozygotes : schéma des chromosomes, tableau et valeurs de comparaison.

- Un segment exige au moins 300 marqueurs et 50 marqueurs par mégabase ; un trou de plus de 2 Mb y met fin. Un marqueur hétérozygote isolé au milieu d'un segment est considéré comme une erreur de lecture.
- Si la **carte génétique** est chargée (données de référence), les cM sont exacts ; sinon, ils sont estimés.
- La fonction exige des données brutes de puce d'au moins 50 000 marqueurs ; un VCF ne liste que les positions qui diffèrent et ne convient pas.

Beaucoup de personnes présentent quelques segments isolés plus courts ; ils remontent à des ancêtres lointains ou à une petite population d'origine. Un résultat sans segment n'exclut pas une parenté éloignée entre les parents. Le calcul reste sur ce Mac et n'est pas enregistré.

3.3 Charger le fichier : résumé, vue des chromosomes et données

Le contenu proprement dit d'un fichier n'est lu que lorsque vous cliquez sur **Charger le fichier**. Pendant le chargement, **Chargement du fichier...** s'affiche avec une barre de progression et le bouton **Annuler**. Si le chargement échoue, un encadré indique la cause, par exemple « Fichier

non trouvé », « Le fichier est vide » ou « Format de fichier non valide : ... », avec le bouton **Réessayer**. Une fois le fichier chargé, apparaissent :

Résumé

format, nombre d'entrées, valeurs manquantes (no-calls), génome de référence ; en dessous, la répartition par chromosome sous forme de filtres cliquables et, le cas échéant, des avertissements, par exemple « Certaines lignes ont le chromosome 0 » (marqueurs de contrôle internes de la puce, pas des erreurs). **Détails techniques du fichier** affiche toutes les informations de l'en-tête du fichier.

Vue des chromosomes

Chaque ligne est un chromosome, à l'échelle. Plus une zone est foncée, plus elle contient de positions mesurées ; les zones rouges ont beaucoup de valeurs manquantes. Pour les fichiers BED, la vue montre la région couverte.

Visualiseur de données

Les entrées sous forme de tableau, avec recherche et pages de 100 lignes. Un clic sur une ligne affiche ses détails : référence et variante, pour un VCF les valeurs de l'échantillon (FORMAT) et les valeurs techniques (INFO) avec une explication au survol, la position dans l'autre génome de référence (si les données liftover sont chargées) et la **Ligne source originale** avec **Copier la ligne**.

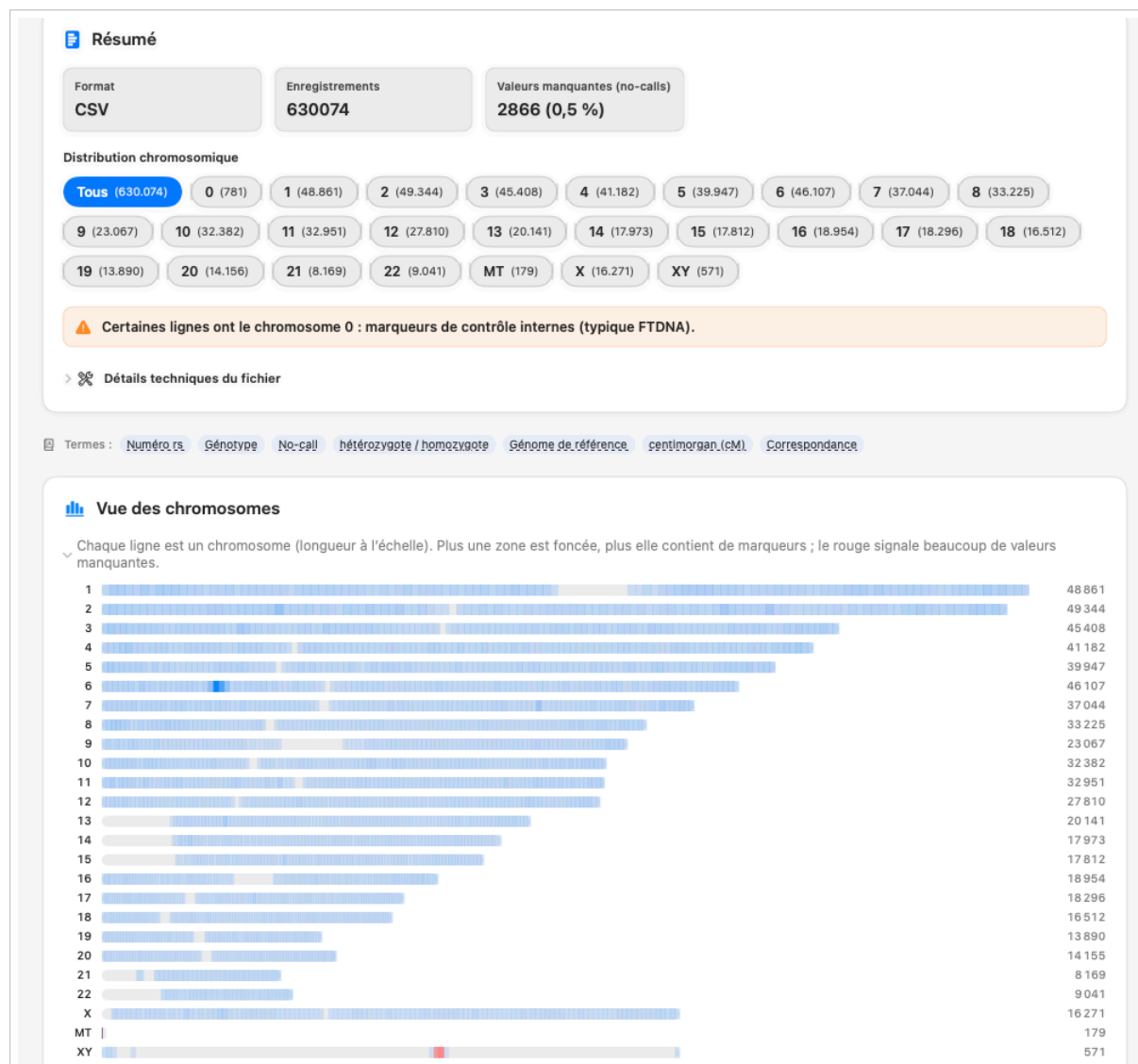


Figure 3.3: Résumé et vue des chromosomes d'un fichier de puce chargé.

Visualiseur de données 630 074 enregistrements

Rechercher...

1 / 6.301

Variant	Chromosome	Position	Génotype	Qualité (QUAL)	Filtre
2010-08-Y-1221	0	0	AA	—	—
2010-08-Y-1364	0	0	GG	—	—
2010-08-Y-1995	0	0	TT	—	—
2010-08-Y-2045	0	0	CC	—	—
2010-08-Y-3042	0	0	TT	—	—
2010-08-Y-3189	0	0	AA	—	—
2010-08-Y-3314	0	0	TT	—	—
2010-08-Y-3348	0	0	TT	—	—
2010-08-Y-3576	0	0	TT	—	—

2010-08-Y-3042 TT

Chr 0 : 0

Ligne source originale Copier la ligne

2010-08-Y-3042, 0, 0, TT

Figure 3.4: Le visualiseur de données avec une ligne choisie et sa ligne d'origine.

Sous les données, **Explication détaillée** décrit les colonnes du type de fichier (pour les données de puce : RSID, chromosome et position, génotype, no-calls). Clavis garde au plus trois fichiers chargés en mémoire ; lorsqu'un fichier en sort, **Charger le fichier** réapparaît. Le fichier choisi et le fichier 1 d'une comparaison n'en sortent jamais.

3.4 Expliqué simplement et Que faire ensuite ?

Expliqué simplement répond pour chaque type de fichier à six questions : Qu'est-ce que c'est ? À quoi cela sert-il ? Comment ce fichier est-il créé ? Que puis-je en faire ? Quelles sont ses limites ? Confidentialité. Vous réglez dans les réglages si la carte est dépliée à l'ouverture. Si vous la repliez ou la dépliez dans un fichier, cela ne vaut que pour cette vue ; le réglage reste inchangé.

✓ **Expliqué simplement** · Qu'est-ce que c'est, à quoi ça sert ?

Qu'est-ce que c'est ?
Ce fichier est le résultat d'un test ADN sur puce (génotypage), comme ceux de MyHeritage, FamilyTreeDNA (Family Finder), AncestryDNA ou 23andMe. À partir de votre échantillon de salive ou de frottis buccal, environ 600 000 à 700 000 positions choisies du génome ont été mesurées (les « lettres » A, C, G, T). Chaque ligne correspond à une position : identifiant (numéros), chromosome, position et votre résultat, p. ex. « AG » – une lettre de la mère, une du père.

À quoi cela sert-il ?
Vous héritez l'ADN autosomique (chromosomes 1 à 22) pour moitié de votre mère et pour moitié de votre père – et donc un morceau de toutes les lignées d'ancêtres, pas seulement de la lignée paternelle ou maternelle directe. C'est l'outil principal pour trouver des parents sur toutes les branches (de façon fiable jusqu'aux cousins au 3e degré environ) et pour estimer les origines. Plus une parenté est éloignée, moins il reste d'ADN commun.

Comment ce fichier est-il créé ?
Le laboratoire lit la puce et place chaque signal sur une position du génome humain de référence (le plus souvent GRCh37). Vous téléchargez ensuite les données brutes depuis votre compte. Les lignes d'en-tête (commençant par #) indiquent souvent le fournisseur, la date et la référence – Clavis utilise précisément ces traces pour reconnaître le créateur.

Que puis-je en faire ?

- Téléverser le fichier chez d'autres fournisseurs ou services (MyHeritage, FamilyTreeDNA, GEDmatch) pour trouver d'autres parents – souvent gratuitement.
- Comparer deux personnes (p. ex. « erik » et « horst ») pour vérifier une parenté supposée – directement dans Clavis avec « Comparer ».
- Consulter des marqueurs ou vérifier la qualité (part de valeurs manquantes).
- Conserver le fichier comme sauvegarde – les fournisseurs peuvent fermer des comptes.

Quelles sont ses limites ?
Ce n'est pas une séquence complète : seules 0,02 % environ des positions ont été mesurées. Le fichier ne contient ni estimation d'origine (« 30 % Scandinavie ») ni liste de correspondances – le fournisseur les calcule. Les conclusions médicales ne sont pas fiables : les données de puce ont un taux d'erreur et ne sont pas validées à des fins médicales. Les lignes « -- » sont des lacunes, pas des résultats.

Confidentialité
L'ADN révèle toujours quelque chose sur vos parents, frères et sœurs, enfants et cousins. Ne téléversez des données brutes que là où vous faites confiance aux conditions d'utilisation et avec l'accord de la personne testée. Clavis traite tout uniquement sur ce Mac – rien n'est envoyé.

Figure 3.5: « Expliqué simplement » déplié.

Que faire ensuite ? donne des suggestions numérotées selon le type de fichier et propose les boutons adaptés : **Comparer...**, **Rapport familial (PDF)** et, pour les données brutes autosomiques de puce, **Convertir pour téléversement**.

3.5 Fichier local et somme de contrôle

Tout en bas, **Fichier local** indique le chemin, la taille et la date, avec le bouton **Afficher dans le Finder**, ainsi que la **somme de contrôle SHA-256** du fichier entier, à copier (automatiquement jusqu'à 50 Mo, au-delà sur demande). La somme de contrôle est une « empreinte » : si elle est identique pour une copie, celle-ci est inchangée et complète – idéal pour vérifier des sauvegardes.

3.6 Fichiers VCF

Un VCF (Variant Call Format) liste les positions où l'échantillon diffère de la référence, avec le génotype, la qualité et le filtre. Clavis lit la première colonne d'échantillon. Dans le visualiseur de données, le détail d'une ligne affiche en plus **Valeurs de l'échantillon (FORMAT)** et **Valeurs techniques (INFO)**. L'explication détaillée décrit REF et ALT, le génotype (0/1, 1/1), QUAL (Phred 20 = 99 %, 30 = 99,9 %), FILTER, INFO et FORMAT (AD, DP, GQ). Un VCF Y fait partie du jeu de données Big Y (chapitre 5).

Si le fichier contient plusieurs échantillons, Clavis ne lit que le premier ; le résumé affiche alors la remarque « Le fichier VCF contient plusieurs échantillons. Clavis n'en affiche qu'un ;

l'échantillon affiché est indiqué sous « Détails techniques du fichier ». », et **Détails techniques du fichier** indique sous « Échantillon sélectionné » et « Échantillons disponibles » l'échantillon lu et tous les échantillons présents. Il n'est pas possible de choisir l'échantillon.

Un gVCF contient en plus des **blocs de référence** : des tronçons où l'échantillon a été mesuré et correspond à la référence (lignes avec END= et ALT <NON_REF> ou <*>). Le visualiseur de données les affiche sous la forme « chromosome:début-fin » avec le génotype « 0/0 (bloc de référence : *n* pb) ». Les génotypes phasés (avec |) portent la mention « [phased] », par exemple « 0|1 (A|G [phased]) ».

Pour une comparaison autosomique, un VCF de génome n'est vraiment utile que sous forme de gVCF ou face à des données brutes de puce. Seules les positions mesurées dans les deux fichiers sont comparées ; or un VCF de variantes seules ne liste que les écarts par rapport à la référence. Deux fichiers de ce type ont donc en général trop peu de positions en commun (section 6.1.2).

3.7 Fichiers BED

Un fichier BED décrit des régions, par exemple les zones lues de façon fiable lors d'un test Big Y. Les coordonnées sont en base 0 et semi-ouvertes [début, fin). La vue des chromosomes montre la part couverte ; le visualiseur de données liste le chromosome, le début, la fin, la longueur, le nom et le brin. Un BED ne contient encore aucun résultat génétique.

3.8 Fichiers BAM et lectures

Un fichier BAM contient les lectures brutes (reads) d'un séquençage, le fichier BAI l'index correspondant. Clavis lit l'en-tête SAM et, avec l'index, le nombre de lectures par contig. Après **Charger le fichier**, la section **En-tête BAM et contigs de référence** affiche les contigs avec leur longueur et les lectures alignées, les programmes de l'analyse et l'en-tête complet.

En-tête BAM et contigs de référence

Index BAI trouvé

1

Le fichier BAM a été vérifié localement et son en-tête SAM a été extrait. Le streaming complet des lectures n'est pas activé à ce stade ; aucune fausse analyse n'est simulée.

Voir les lectures à une position

chrY

Position

Lectures

Contigs de référence

Contig / chromosome	Longueur (pb)	Lectures alignées
chrY	57 227 415	7 734 492
chrM	16 569	0
chr1	248 956 422	0
chr2	242 193 529	0
chr3	198 295 559	0
chr4	190 214 555	0
chr5	181 538 259	0
chr6	170 805 979	0

Programmes et pipelines

samtools v1.5 · samtools reheader /tmp/GRC183810426/0426-ebba33d9-c458-4c3a-8c70-4f4debe8569c_header_stripped.sam /tmp/GRC1838...

Figure 3.6: Fichier BAM : en-tête BAM et contigs de référence avec le champ « Voir les lectures à une position ».

Avec un index, on y trouve **Voir les lectures à une position** : saisissez le chromosome (chrY par défaut) et la position, puis cliquez sur **Lectures**. Une fenêtre s'ouvre avec la profondeur de lecture, la répartition des bases (lues dans le sens direct et inverse) et un extrait des lectures de ± 30 bases, la colonne recherchée étant surlignée en jaune. Les lectures de faible qualité d'alignement, les bases de faible qualité, les doublons et les paires qui se chevauchent ne sont pas comptés. Une vraie variante montre la même base dans presque toutes les lectures des deux sens.



Figure 3.7: La fenêtre « Lectures à ... » sur une variante privée : toutes les lectures montrent la base attendue.

Le BAM est le seul fichier à partir duquel de nouvelles analyses pourront être faites plus tard. Conservez-le durablement.

3.9 Fichiers FASTA

Les fichiers FASTA contiennent des séquences de bases, le plus souvent l'ADNmt complet. Pour l'ADNmt, Clavis détermine l'haplogroupe maternel (chapitre 4). Après **Charger le fichier**, la **Vue de séquence** affiche la longueur, la teneur en GC et les bases inconnues (N), ainsi que la séquence page par page (1200 bases par page, 60 par ligne). Le champ **Rechercher une séquence / motif...** saute à cette position si vous saisissez un nombre et trouve la première occurrence d'un motif si vous saisissez des lettres. Les 100 000 premières bases de chaque séquence sont affichées.

3.10 Valeurs Y-STR

Pour un fichier Y-STR (par exemple Y-37, Y-111 ou Big Y-700), la carte **Valeurs Y-STR** affiche le panel, le nombre de marqueurs et une grille de tous les marqueurs avec leurs valeurs pour

la première personne du fichier. Avec **Comparer**, Clavis calcule la distance génétique avec un autre homme (section 6.1.4).

Valeurs Y-STR

Big Y-700 (797 STR) 797 marqueurs - 1 personne(s)

DYS393 12	DYS390 22	DYS19 14	DYS391 10	DYS385 13-18	DYS426 11	DYS388 15	DYS439 12
DYS389I 13	DYS392 11	DYS389II 32	DYS458 16	DYS459 8-9	DYS455 11	DYS454 11	DYS447 25
DYS437 14	DYS448 20	DYS449 27	DYS464 12-14-16-17	DYS460 10	Y-GATA-H4 10	YCAII 22-22	DYS456 16
DYS607 14	DYS576 15	DYS570 17	CDY 32-35	DYS442 12	DYS438 11	DYS531 11	DYS578 9
DYF395S1 15-16	DYS590 8	DYS537 11	DYS641 10	DYS472 8	DYF406S1 11	DYS511 9	DYS425 12
DYS413 21-23	DYS557 18	DYS594 10	DYS436 12	DYS490 12	DYS534 14	DYS450 8	DYS444 14
DYS481 25	DYS520 22	DYS446 13	DYS617 12	DYS568 11	DYS487 14	DYS572 11	DYS640 12
DYS492 12	DYS565 11	DYS710 37	DYS485 15	DYS632 8	DYS495 15	DYS540 12	DYS714 25
DYS716 27	DYS717 20	DYS505 12	DYS556 12	DYS549 12	DYS589 11	DYS522 13	DYS494 9
DYS533 12	DYS636 11	DYS575 10	DYS638 10	DYS462 10	DYS452 29	DYS445 11	Y-GATA-A10 14
DYS463 22	DYS441 14	Y-GGAAT-1B07 11	DYS525 10	DYS712 20	DYS593 15	DYS650 21	DYS532 10

Figure 3.8: La carte « Valeurs Y-STR » d'un Big Y-700.

3.11 Listes de correspondances et de segments

Clavis reconnaît les listes de correspondances et les listes de segments de FamilyTreeDNA à leurs colonnes et les affiche dans des vues dédiées ; elles sont décrites au chapitre 7. Les listes de correspondances ADN-Y sont traitées au chapitre 5.

Origines et haplogroupes

Un **haplogroupe** est une branche de l'arbre de l'humanité. L'haplogroupe maternel suit l'ADNmt (transmis par la mère à tous ses enfants), l'haplogroupe paternel suit le chromosome Y (transmis du père au fils). Un haplogroupe n'indique pas une origine au sens d'une nationalité et ne constitue pas une information médicale.

4.1 Haplogroupe maternel (ADNmt)

Pour un fichier FASTA d'ADNmt, Clavis détermine l'haplogroupe immédiatement, sans chargement. La séquence est alignée sur la référence rCRS puis évaluée avec PhyloTree Build 17 (5 435 branches) selon la méthode de HaploGrep ; tout ce qu'il faut est intégré à l'application.

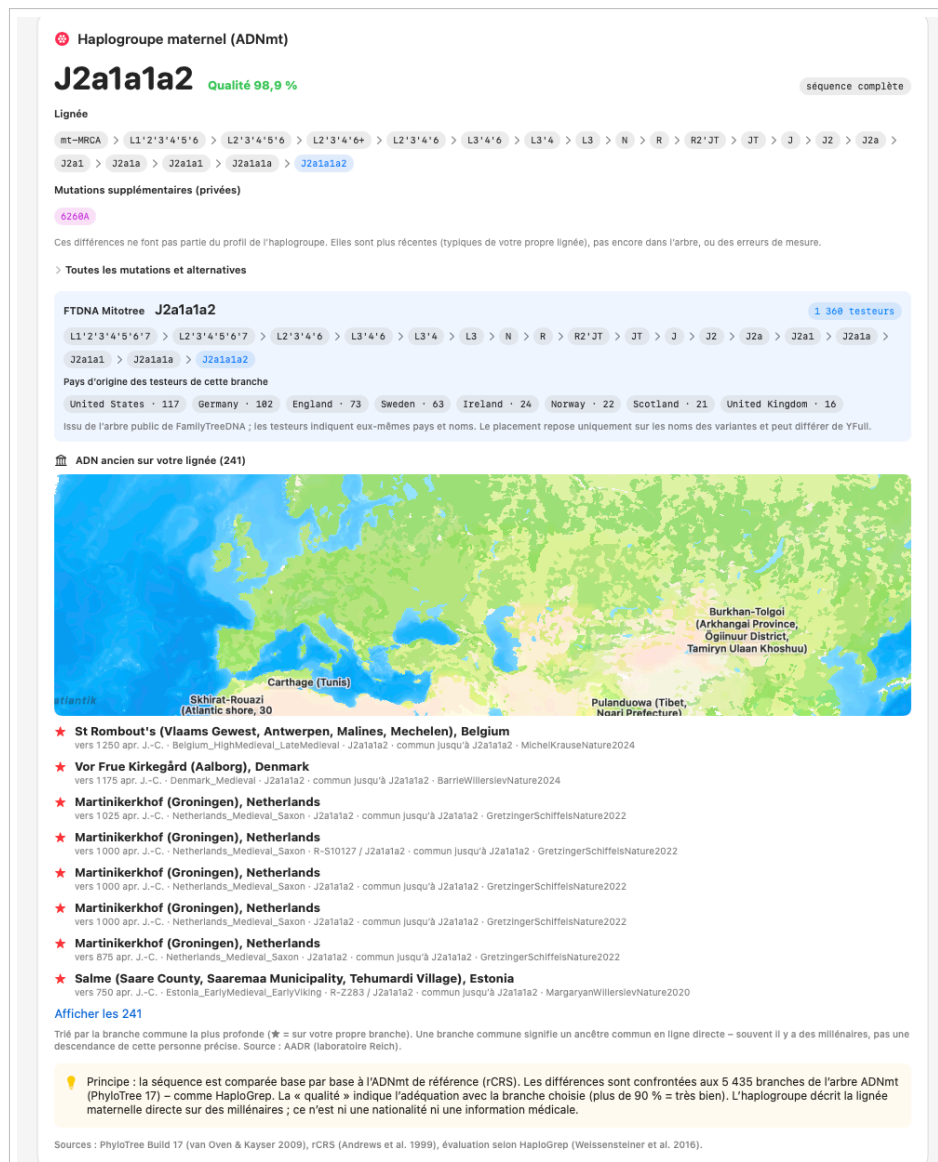


Figure 4.1: Haplogroupe maternel avec la lignée, le second avis du Mitotree de FTDNA et l'ADN ancien sur votre propre lignée.

La carte affiche

- l'haplogroupe avec la **qualité** (au-dessus de 90 %, très bonne) et si la séquence est complète,
- la **Lignée**, de la racine jusqu'à l'haplogroupe,
- les **Mutations supplémentaires (privées)** – plus récentes, pas encore dans l'arbre ou erreurs de mesure – et les **Attendues mais absentes**,
- une fois déplié, **Toutes les mutations et alternatives** : toutes les différences par rapport à la rCRS et les haplogroupes suivants les plus proches.

4.2 Haplogroupe paternel (ADN-Y)

Pour un fichier Big Y « Named Variants » ou les résultats SNP de FamilyTreeDNA, Clavis cherche la branche la plus profonde dont le chemin réunit le plus de SNP dérivés. Sans téléchargement, il utilise un arbre de base intégré d'environ 95 grandes branches. Pour la branche terminale précise, chargez dans la même carte l'arbre YFull public (**Charger l'arbre YFull (≈ 15 Mo)** ou **Importer un fichier...**) ; aucune donnée ADN n'est envoyée. Avec l'arbre YFull, la carte indique en plus quand la branche est apparue et quand a vécu le dernier ancêtre commun de tous ses porteurs actuels.

Haplogroupe paternel (ADN-Y)

J-FGC33766

Groupe principal J

Arbre YFull (détailé)

1704 des 2 690 SNP dérivés se trouvent sur cette lignée.
Selon YFull, la branche J-FGC33766 s'est formée il y a environ 5 600 ans (95 % : 5 000–6 300) ; l'ancêtre commun le plus récent de tous les porteurs connus a vécu il y a environ 5 400 ans (95 % : 4 300–6 800).

Lignée

A8-T > A1 > A1b > BT > CT > CF > F > GH1JK > HIJK > IJK > IJ > J > J1 > J-Z2215 > J-Z2217 > J-L628 > J-PF4816 > J-L136 > J-P58 > J-CTS9721 > J-Z643 > J-Z1865 > J-Z1853 > J-Z2331 > J-Z2324 > J-Z2317 > J-Z27682 > J-Z27714 > J-Z27681 > J-FGC33766

FTDNA J-FTE67222

2 testeurs

A-L1090 > A-V168 > A-V221 > BT-M42 > CT-M168 > CF-P143 > F-M89 > GH1JK-F1329 > HIJK-PF3494 > IJK-L15 > IJ-P124 > J-M304 > J-M267 > J-CTS12238 > J-Z2217 > J-L628 > J-PF4832 > J-L136 > J-Z1874 > J-P58 > J-CTS9721 > J-PF4678 > J-Z1865 > J-Z1853 > J-L862 > J-PF4843 > J-YSC8000235 > J-Z27682 > J-Z27714 > J-Z58969 > J-FTE67637 > J-FTE67222

Pays d'origine des testeurs de cette branche

Sweden · 1 Germany · 1

Issu de l'arbre public de FamilyTreeDNA ; les testeurs indiquent eux-mêmes pays et noms. Le placement repose uniquement sur les noms des variantes et peut différer de YFull.

ADN ancien sur votre lignée (225)

- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 625 apr. J.-C. - Hungary_EarlyMedieval-LowEastAsia - J-Y332787 - commun jusqu'à J-Z27681 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-Y224179 - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-BY78446 / F1010 - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-BY78446 / H26 - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-BY78446 - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-BY78446 / B4b1a3a - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-BY78446 / B4b1a3a - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024
- Rákóczi-falva-Bagi-földek (Jász-Nagykun-Szolnok County, Szolnok), Hungary
vers 775 apr. J.-C. - Hungary_MiddleMedieval-LowEastAsia - J-BY78446 / H26 - commun jusqu'à J-Z27682 - Gneccchi-RusconeHofmanováNature2024

Afficher les 225

Trifié par la branche commune la plus profonde (★ = sur votre propre branche). Une branche commune signifie un ancêtre commun en ligne directe – souvent il y a des millénaires, pas une descendance de cette personne précise. Source : AADR (laboratoire Reich).

Arbre YFull du 06/10/2026 installé

Mettre à jour

Supprimer

Principe : la liste Big Y « Named Variants » (ou les résultats SNP de FTDNA) contient les SNP connus dont la personne porte la forme mutée. Clavis cherche dans l'arbre Y la branche la plus profonde dont le chemin depuis la racine contient le plus de ces SNP. Le nom (p. ex. J-P58) indique le groupe principal et un SNP définissant. FamilyTreeDNA utilise son propre arbre, encore plus fin – la branche terminale qui y est affichée peut donc être plus profonde.

Figure 4.2: Haplogroupe paternel d'après un fichier Big Y, avec l'arbre YFull, le second avis de FTDNA et l'ADN ancien.

4.3 Second avis de FamilyTreeDNA

Si les arbres de FamilyTreeDNA sont chargés sous **Données de référence** (arbre Y et arbre ADNmt « Mitotree »), un encadré bleu apparaît dans les cartes d'haplogroupe : la branche selon

24

FamilyTreeDNA avec son chemin, le nombre de testeurs, les pays d'origine des testeurs de cette branche et, pour l'Y, les noms de famille fréquents. Les pays et les noms sont indiqués par les testeurs eux-mêmes. FamilyTreeDNA utilise son propre arbre, plus fin ; la branche terminale peut y être plus profonde que chez YFull.

4.4 ADN ancien sur votre lignée

Si le jeu de données AADR (Allen Ancient DNA Resource, laboratoire Reich) est chargé sous **Données de référence**, les cartes d'haplogroupe affichent **ADN ancien sur votre lignée** : des échantillons publiés issus de fouilles qui partagent une branche avec vous, sur une carte (rouge : votre propre branche, orange : branche supérieure commune) et sous forme de liste avec le lieu de découverte, l'époque, le groupe et la publication. Une branche commune signifie un ancêtre commun en ligne directe, souvent il y a des millénaires – et non une descendance de cette personne précise.

ADN-Y et Big Y

5.1 Vérifier le jeu Big Y

Un test Big Y se compose de plusieurs fichiers qui, pris isolément, disent peu de chose : des listes CSV (Named Variants, Private Variants, Matches), le VCF avec les variantes, le BED avec les zones lues de façon fiable et le BAM avec les lectures. La carte **Vérifier le jeu Big Y** apparaît pour chaque fichier Y d'une personne et réunit les fichiers du même kit. En haut, elle indique quels éléments ont été trouvés (coche verte) et lesquels manquent.

Vérifier maintenant contrôle chaque variante privée et chaque variante nommée : se trouve-t-elle dans la région BED ? Figure-t-elle dans le VCF comme dérivée avec PASS ? Combien de lectures la soutiennent ? Le résultat est :

confirmée	dans la région BED, dérivée dans le VCF, PASS, profondeur de lecture d'au moins 10
faiblement étayée	dans le VCF, mais profondeur faible, pas de PASS ou autre base
hors BED	hors de la région lue de façon fiable – à traiter avec prudence
absente du VCF	aucune entrée à cette position (autre version d'analyse ?)
contradictoire	le VCF montre la base d'origine
non vérifiable	le jeu de données ne contient pas de VCF

5.1.1 Vue « Chiffres »

La vue **Chiffres** affiche des indicateurs : **Lu de façon fiable (BED)** (typiquement 14 à 16 Mb pour un Big Y-700), **Régions**, **VCF : PASS / total**, **Appels dérivés (PASS)**, **Appels hétérozygotes** (ils devraient être rares chez un homme), **Profondeur typique** (bonne à partir d'environ 10×) et **Lectures sur chrY (BAI)**. Suivent l'haplogroupe, les haplogroupes des correspondances et des tableaux des variantes privées et des variantes nommées non confirmées avec certitude, avec la position, le changement, BED, le génotype, la profondeur, la qualité, le filtre et l'évaluation. Si un BAM est présent, **Lectures** ouvre pour chaque ligne la fenêtre des lectures exactement à cet endroit (figure 3.7).

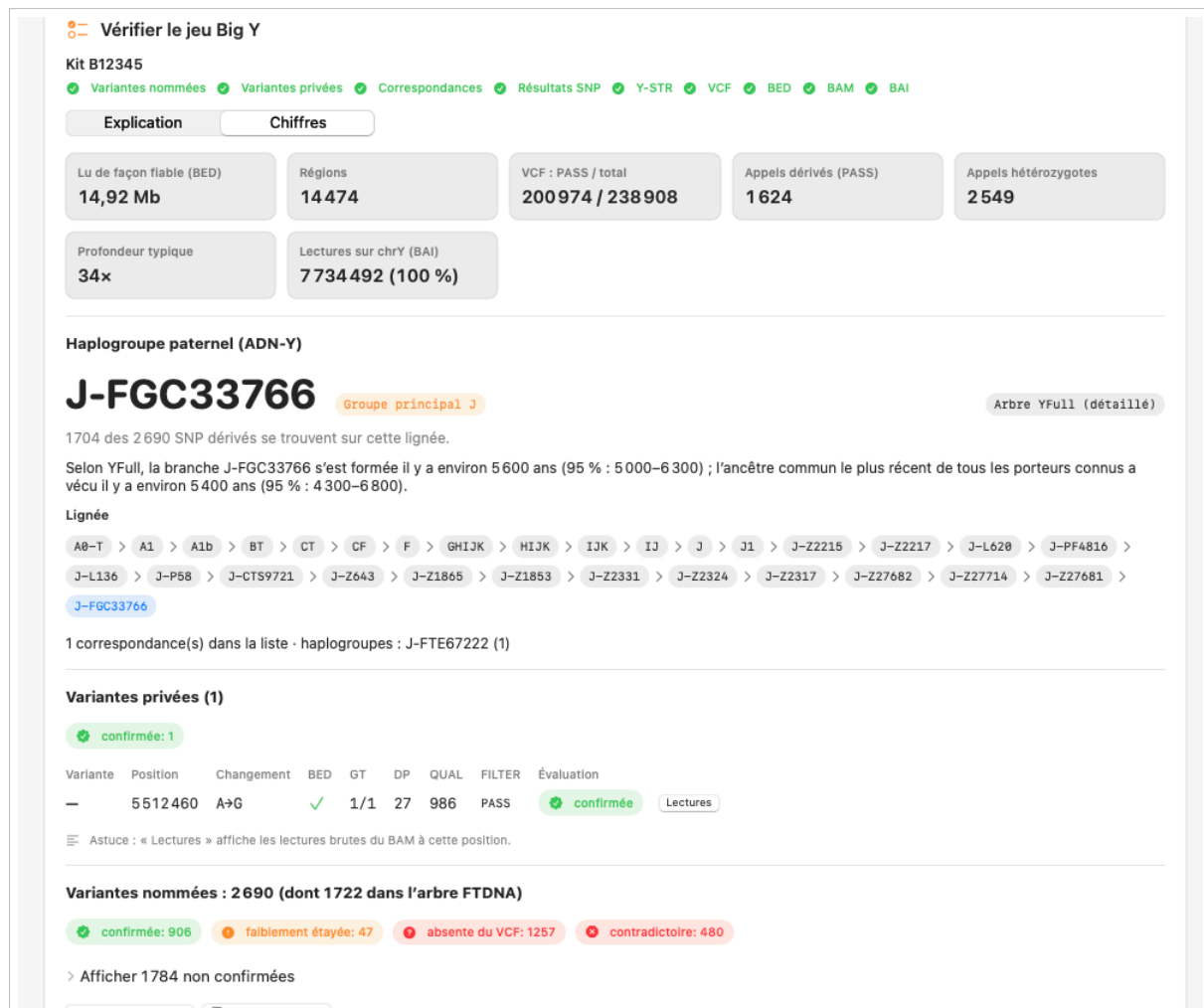


Figure 5.1: Vérifier le jeu Big Y, vue « Chiffres ».

5.1.2 Vue « Explication »

La vue **Explication** répond en langage courant : *Où vous situez-vous dans l'arbre ? Quelle est la qualité de lecture de votre test ? Quelles variantes n'avez-vous que vous ? Que signifie votre correspondance ? Quel âge peut avoir ce lien ?* Chaque partie comporte une section dépliant **Comment l'application le sait-elle ?**. Si vous saisissez votre année de naissance dans le champ **Année de naissance**, l'estimation d'âge est convertie en années civiles. Elle repose sur le taux de mutation de YFull, rapporté à la surface de votre fichier BED, avec un intervalle à 95 %.

Vérifier le jeu Big Y

Kit B12345

Variantes nommées Variantes privées Correspondances Résultats SNP Y-STR VCF BED BAM BAI

Explication Chiffres Année de naissa

Où vous situez-vous dans l'arbre ?

Votre lignée paternelle appartient à la branche J-FGC33766. Une branche est un groupe d'hommes qui portent les mêmes changements sur le chromosome Y et ont donc un ancêtre commun en lignée paternelle directe.

Votre test a trouvé 2 690 variantes connues (nommées). 1722 d'entre elles ont une place fixe dans l'arbre ; les 968 autres sont connues mais ne marquent pour l'instant aucune ramification.

La branche ne dit rien des noms de famille, des lieux ou des dates. Elle indique seulement avec qui vous partagez la lignée paternelle.

> Comment l'application le sait-elle ?

Quelle est la qualité de lecture de votre test ?

Le test a lu de façon fiable 14,9 millions de positions du chromosome Y. Le chromosome Y compte environ 57 millions de positions ; une grande partie est faite de répétitions qui ne se lisent pas sans ambiguïté avec de courtes lectures. C'est habituel pour un Big Y.

Une position typique a été lue 34 fois. À partir d'une dizaine de lectures, un résultat est considéré comme solide.

> Comment l'application le sait-elle ?

Quelles variantes n'avez-vous que vous ?

Votre test indique une variante privée. Les variantes privées sont des changements qui n'ont encore été trouvés chez aucune autre personne testée. Ce sont les changements de votre propre lignée depuis le dernier ancêtre commun avec votre correspondance la plus proche.

Position	Changement	Lectures	Évaluation
5512460	A→G	26 sur 26	bien étayée

Bien étayées : 1. À lire avec prudence : 0.

> Comment l'application le sait-elle ?

Figure 5.2: Vérifier le jeu Big Y, vue « Explication » (extrait).

La partie « Que signifie votre correspondance ? » nomme la correspondance la plus proche. Seuls ses fichiers permettent de savoir si elle porte vraiment la base d'origine à vos positions.

5.1.3 Rapport PDF

Rapport PDF... enregistre « Clavis-BigY-<Kit>.pdf » avec l'haplogroupe, l'explication, les indicateurs et les tableaux de variantes. Les noms des correspondances n'y figurent que si **Indiquer les noms des correspondances dans le PDF** est coché.

5.2 Liste de correspondances Y

Une liste de correspondances ADN-Y de FamilyTreeDNA (nom de fichier contenant « match ») est affichée par Clavis, après **Charger le fichier**, comme **Liste de correspondances**, avec les colonnes nom, haplogroupe, Y-37, Y-67, Y-111, SNP différents et ancêtre le plus ancien, avec filtre, tri et un aperçu des haplogroupes. Si vous choisissez une correspondance, la vue détaillée affiche

- une **estimation d'âge par les SNP** : à partir du nombre de SNP connus différents, l'âge de l'ancêtre commun avec un intervalle à 95 % (plus précis si le fichier BED se trouve dans le même dossier ; sinon avec 83 ans par SNP),
- une **estimation d'âge par les STR** à partir de la distance génétique,
- avec l'arbre YFull, la branche commune et son âge,
- un champ **Mes notes**, enregistré aussitôt localement.

Les variantes privées sans nom manquent dans le décompte du fournisseur ; l'âge est donc plutôt sous-estimé.

5.3 L'horloge STR

Pour les comparaisons Y-STR, Clavis estime à partir de la distance génétique il y a combien de générations a le plus probablement vécu l'ancêtre commun de la lignée paternelle (taux moyen de 0,003 par marqueur et par génération, 31 ans par génération, à partir de 12 marqueurs). L'estimation est très grossière ; des mutations inverses sont possibles, et une distance de 0 n'exclut pas des ancêtres anciens. Le Big Y est plus précis.

Comparer des fichiers

6.1 Comparer deux fichiers

Pour comparer deux fichiers :

1. Choisissez le premier fichier dans la liste.
2. Cliquez sur **Comparer...** dans la vue détaillée, ou choisissez Comparer > Comparer le fichier choisi avec un second ().
3. Le fichier devient « Fichier 1 ». Dans la liste, seuls les fichiers qu'il est pertinent de comparer avec lui restent sélectionnables ; tous les autres sont grisés.
4. Cliquez sur le second fichier. La comparaison démarre aussitôt.

Terminer la comparaison revient à l'affichage normal.

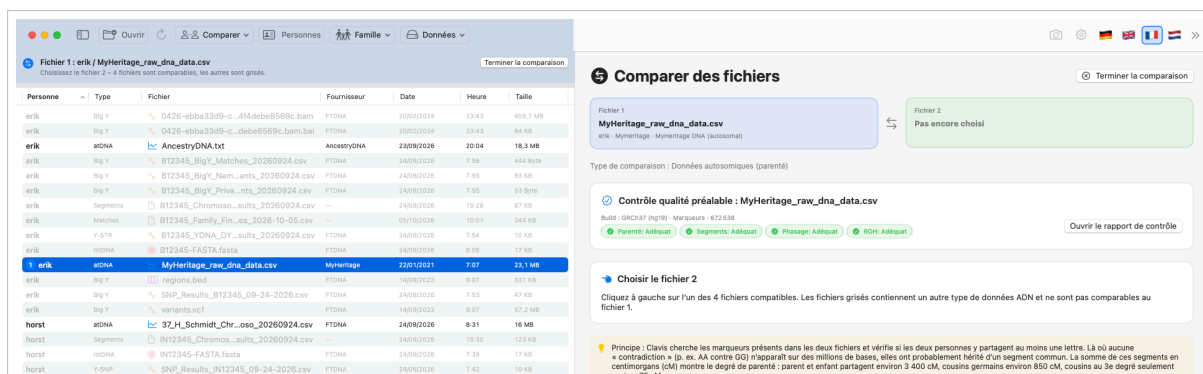


Figure 6.1: Mode comparaison : le fichier 1 est choisi, seuls les fichiers compatibles sont cliquables ; à droite, la carte « Contrôle qualité préalable ».

Sont comparables :

Données brutes autosomiques	fichiers de puce entre eux, ainsi que VCF de génome, de préférence sous forme de gVCF (parenté)
Variantes ADN-Y	CSV Big Y, résultats SNP et VCF Y
Valeurs Y-STR	deux fichiers Y-STR, y compris un tableau de projet comme fichier 2
Listes de correspondances Y	deux listes de correspondances Y (nouvelles, disparues, communes)
ADNmt	deux fichiers FASTA d'ADNmt
Régions BED	deux fichiers BED (couverture et chevauchement)

6.1.1 Contrôle préalable de la qualité

Dès que le fichier 1 est choisi, la carte **Contrôle qualité préalable** : suivie du nom du fichier apparaît sous les encadrés **Fichier 1** et **Fichier 2** – pour tous les types de comparaison, y compris pendant et après la comparaison. Elle indique le génome de référence (**Build**) et le nombre de marqueurs et montre par des pastilles de couleur à quoi le fichier se prête : pour les données brutes de puce, les VCF et les BAM, **Parenté**, **Segments**, **Phasage** et **ROH** (segments homozygotes) ; pour les fichiers Y, ADNmt, BED et les listes, **Parenté**, **Segments**, **ClinVar** et **Haplogroupe**. Le contrôle préalable n'est qu'un affichage ; il n'empêche aucune comparaison.

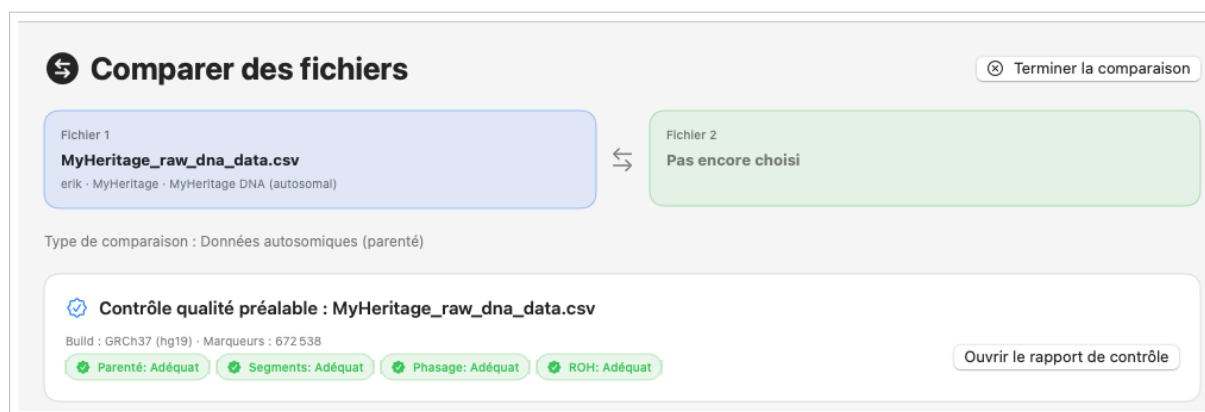


Figure 6.2: La carte « Contrôle qualité préalable » pour un fichier de puce chargé : les quatre domaines sont adéquats.

Adéquat (vert)	Les données suffisent pour ce domaine.
Limité (orange)	Utilisable, mais avec des réserves ; le rapport en donne les raisons.
Inexploitable (rouge)	Données trop peu nombreuses ou trop incertaines pour ce domaine.
Non applicable (gris)	Le domaine ne correspond pas au type de fichier.

Pour les données brutes de puce, les VCF et les BAM : en dessous de 5 000 marqueurs ou avec plus de 20 % de valeurs manquantes (no-calls), un fichier obtient le statut **Inexploitable** ; en dessous de 200 000 marqueurs, avec plus de 5 % de no-calls ou avec un génome de référence non confirmé, le statut **Limité**. **ClinVar** est **Adéquat** à partir de 5 000 marqueurs, **Haplogroupe** seulement pour les fichiers Y et ADNmt. **ROH** est en outre **Limité** si, sur un chromosome, plus de 15 Mb sans mesure séparent deux marqueurs (**Lacune de mesure**). Les régions qu'aucune puce ne peut mesurer n'entrent pas en compte : les centromères, les grands blocs d'hétérochromatine et les bras courts des chromosomes 13, 14, 15, 21 et 22. Les règles sur le nombre de marqueurs, les no-calls et les lacunes ne s'appliquent pas aux fichiers Y, ADNmt et BED ; ils contiennent par nature peu d'entrées.

Le contrôle préalable calcule avec les valeurs du fichier chargé : nombre de marqueurs, taux de no-calls et (pour les données brutes de puce et les VCF) lacune de mesure. Si le fichier 1 (données brutes de puce, VCF ou BAM) n'est pas encore chargé, la carte affiche « Chargez le fichier pour que Clavis puisse en vérifier la qualité. » avec le bouton **Charger le fichier** ; l'évaluation apparaît ensuite.

Ouvrir le rapport de contrôle ouvre la feuille **Rapport qualité** : nom du fichier, type et génome de référence, une appréciation globale, les indicateurs **Marqueurs au total**, **Marqueurs exploitables**, **Taux de no-call** et **Lacune de mesure (max)**, en dessous **Adéquation par type d'analyse** avec les raisons et les recommandations pour chaque domaine et, le cas échéant, **Constats qualité**

et risques. Copier le rapport en Markdown copie le rapport sous forme de texte dans le presse-papiers (dans la langue de l'application, avec la **Version des seuils**) ; **Terminé** ferme la feuille. Le raccourci  (**Capture de la fenêtre**) permet d'enregistrer en image la fenêtre avec la feuille.

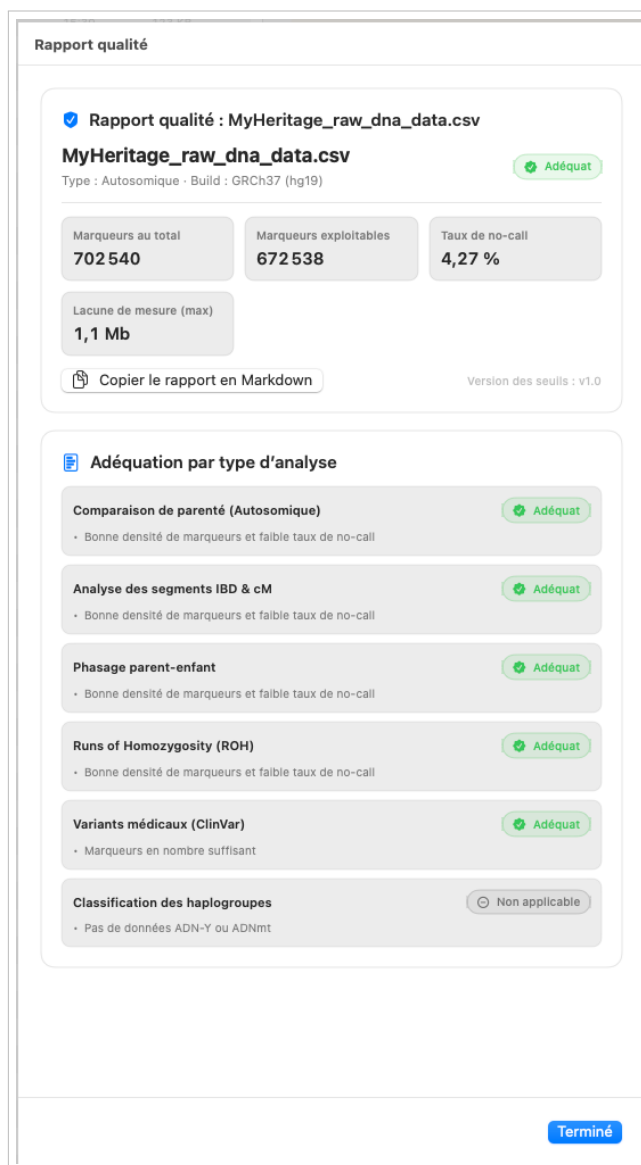


Figure 6.3: Le rapport de qualité d'un fichier de puce, ouvert avec « Ouvrir le rapport de contrôle ».

6.1.2 Comparaison autosomique

Clavis cherche les segments semi-identiques (au moins 7 cM et 200 SNP), les régions totalement identiques et les oppositions, et en déduit une estimation de la parenté.

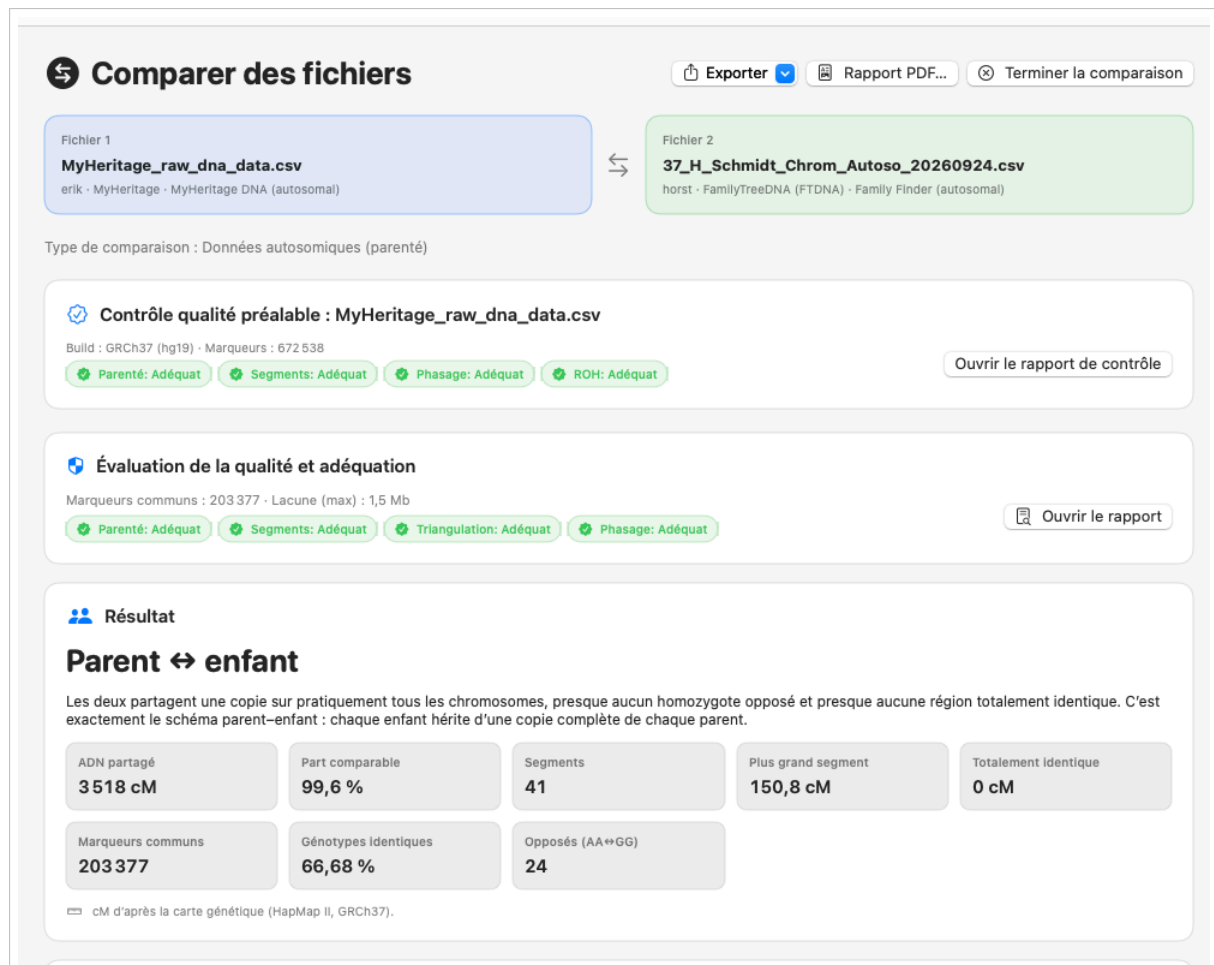


Figure 6.4: Comparaison autosomique de deux personnes : « Contrôle qualité préalable », « Évaluation de la qualité et adéquation » et le résultat « Parent ↔ enfant ».

Évaluation de la qualité et adéquation

se trouve au-dessus du résultat et évalue la paire de fichiers : **Marqueurs communs**, le plus grand écart entre deux marqueurs communs (**Lacune (max)**) et l'adéquation pour **Parenté**, **Segments**, **Triangulation** et **Phasage**, puis jusqu'à deux constats (voir ci-dessous).

Résultat

l'estimation de parenté avec son explication et les indicateurs **ADN partagé**, **Part comparable**, **Segments**, **Plus grand segment**, **Totalement identique** (environ 25 % entre frères et sœurs germains, presque zéro entre parent et enfant), **Marqueurs communs**, **Génotypes identiques** et **Opposés (AA↔GG)** (zéro entre parent et enfant, aux erreurs de mesure près).

Chromosome X

les cM X partagés, les segments, le sexe selon les données et les voies de transmission possibles. Certains fournisseurs n'exportent pas le chromosome X.

Vue des chromosomes

bleu : partagé (une copie), vert : totalement identique (les deux copies).

Segments partagés

tableau avec chromosome, début, fin, SNP et cM ; si les fréquences alléliques sont chargées, la colonne **Allèles rares**, si les bandes chromosomiques sont chargées, la colonne **Bandes** (un triangle d'avertissement signale les segments situés au centromère).

Les classes de parenté vont de « Même personne (ou jumeaux identiques) » à « Cousin au 3e degré (ou similaire) » et « Parenté éloignée possible », en passant par « Parent ↔ enfant », « Frères et sœurs (probable) » et la parenté au 2^e et au 3^e degré. Si les fichiers utilisent des génomes de référence différents, Clavis convertit les positions avec les données liftover ou fait la correspondance par les noms des marqueurs. Avec la carte génétique chargée, les cM sont plus précis ; la méthode utilisée est indiquée sous le résultat.

Les valeurs peuvent différer de quelques pour cent de celles de MyHeritage, FamilyTreeDNA ou GEDmatch. L'indication de parenté est un énoncé de probabilité fondé sur le Shared cM Project, pas une preuve.

Qualité de la paire de fichiers. Pour **Segments**, **Triangulation** et **Phasage** : en dessous de 5 000 marqueurs communs, la paire obtient le statut **Inexploitable** ; en dessous de 100 000 marqueurs communs, avec un génome de référence non confirmé ou avec un écart de plus de 15 Mb, le statut **Limité**. Pour **Parenté**, les mêmes limites s'appliquent, sans la règle de l'écart. Comme pour un fichier seul, les centromères, l'hétérochromatine et les bras courts des chromosomes acrocentriques ne comptent pas dans l'écart. Si le génome de référence n'est pas confirmé, le rapport recommande de le vérifier (GRCh37 ou GRCh38) auprès du fournisseur ; dans la comparaison de plusieurs personnes, il peut être choisi pour chaque fichier.

Ouvrir le rapport affiche la feuille **Rapport qualité : comparaison de fichiers** : les noms des deux fichiers et leurs génomes de référence avec le verdict **Compatibles** ou **Incompatibles**, les indicateurs **Marqueurs communs**, la part de chaque fichier, **Génotypes identiques (IBS 2)**, **Homozygotes opposés (IBS 0)** (génotypes homozygotes opposés) et **Lacune commune (max)**, en dessous l'adéquation par domaine et, le cas échéant, les **Constats et réserves**. Chaque constat porte son niveau de gravité : **Remarque**, **Avertissement** ou **Critique**.

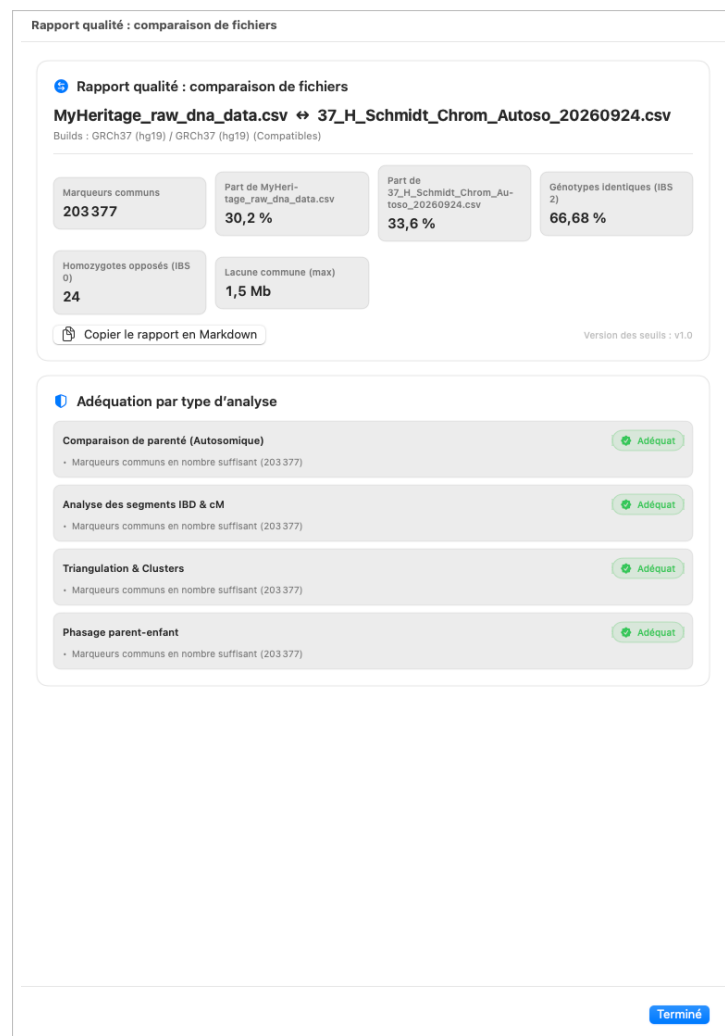


Figure 6.5: La feuille « Rapport qualité : comparaison de fichiers », ouverte avec « Ouvrir le rapport ».

Fichiers VCF. Dans un VCF, seules comptent les positions avec FILTER « PASS » ou « . » et, si le fichier contient ces valeurs, QUAL d'au moins 20, une profondeur de lecture (DP) d'au moins 5 et une qualité de génotype (GQ) d'au moins 15. Les lignes avec des allèles de plusieurs bases ou symboliques sont ignorées. Seules les positions mesurées dans les deux fichiers sont comparées ; un gVCF y ajoute ses blocs de référence. Deux VCF de variantes seules partagent donc en général trop peu de positions, et le résultat est « Trop peu de marqueurs communs ». Sous le résultat, une remarque indique sur quoi repose la comparaison : pour deux VCF de variantes, uniquement sur les positions présentes dans les deux fichiers (une indication grossière) ; pour un gVCF, sur ses blocs de référence ; et si peu de positions se trouvaient au même endroit, sur l'appariement par les noms des marqueurs (numéros rs).

6.1.3 Comparaison d'ADNmt

Les deux haplogroupes, la **Distance génétique** (sans points chauds ni insertions, uniquement dans les régions couvertes par les deux séquences), les mutations communes et les mutations présentes dans un seul fichier. Une distance de 0 signifie une lignée maternelle identique, 1 à 2 « très similaire ».

Comparer des fichiers

Exporter Rapport PDF... Terminer la comparaison

Fichier 1: **B12345-FASTA.fasta**
erik - FamilyTreeDNA (FTDNA) - mtFull Sequence (HVR1 + HVR2 + Coding Region)

Fichier 2: **IN12345-FASTA.fasta**
horst - FamilyTreeDNA (FTDNA) - mtFull Sequence (HVR1 + HVR2 + Coding Region)

Type de comparaison : Séquences ADNmt (lignée maternelle)

Contrôle qualité préalable : B12345-FASTA.fasta

Build : Build Inconnu - Marqueurs : 0

Parenté: Non applicable Segments: Non applicable ClinVar: Non applicable Haplogroupe: Adéquat

Ouvrir le rapport de contrôle

Résultat

Fichier 1: **J2a1a1a2** Fichier 2: **W5a1a1a**

Distance génétique: **55** Mutations communes: **13**

Plusieurs différences : pas d'ancêtre commune en lignée maternelle à l'époque généalogique.

Seulement fichier 1

150T 152C 215G 295T 310.1T 319C 489C 513A 1850C 3447G 4216C 6260A 7476T 7789A 10398G 10499G 11251G 11377A
12612G 13708A 13722G 14133G 15257A 15452A 16069T 16126C 16145A 16231C 16261T

Seulement fichier 2

60.1T 139C 189G 194T 204C 207A 309.1C 709A 1243C 3505G 4363C 5046A 5460A 6065T 6528T 8251A 8994A 9275G
10097G 10410C 11674T 11947G 12414C 12705T 15775G 15884C 16223T 16292T 16362C 16519C

Les deux séquences sont alignées sur la référence (rCRS) et leurs différences comparées. La « distance génétique » est le nombre de différences. 0 signifie une lignée maternelle identique – mais l'ancêtre commune peut avoir vécu il y a des siècles, car l'ADNmt change très lentement.

Figure 6.6: Comparaison d'ADNmt de deux séquences.

6.1.4 Comparaisons d'ADN-Y

- **Variantes Y** : variantes communes, variantes présentes dans un seul fichier et haplogroupes des deux côtés. Deux listes de noms de SNP sont mises en correspondance par les noms des SNP ; « seulement dans ... » ne compte alors que les SNP explicitement testés négatifs.
- **Y-STR** : le premier homme du fichier 1 est comparé à tous les hommes du fichier 2 (50 au plus, triés par distance). Pour chaque homme : **Distance génétique**, **Marqueurs comparés**, les écarts sous la forme « marqueur : A → B » et l'horloge STR. Le décompte suit les règles de FamilyTreeDNA (DYS389II sans 389I ; marqueurs multicopies selon le modèle des allèles infinis).
- **Listes de correspondances Y** : correspondances nouvelles dans le fichier 2, absentes du fichier 2 et présentes dans les deux listes.

6.1.5 Exporter et PDF

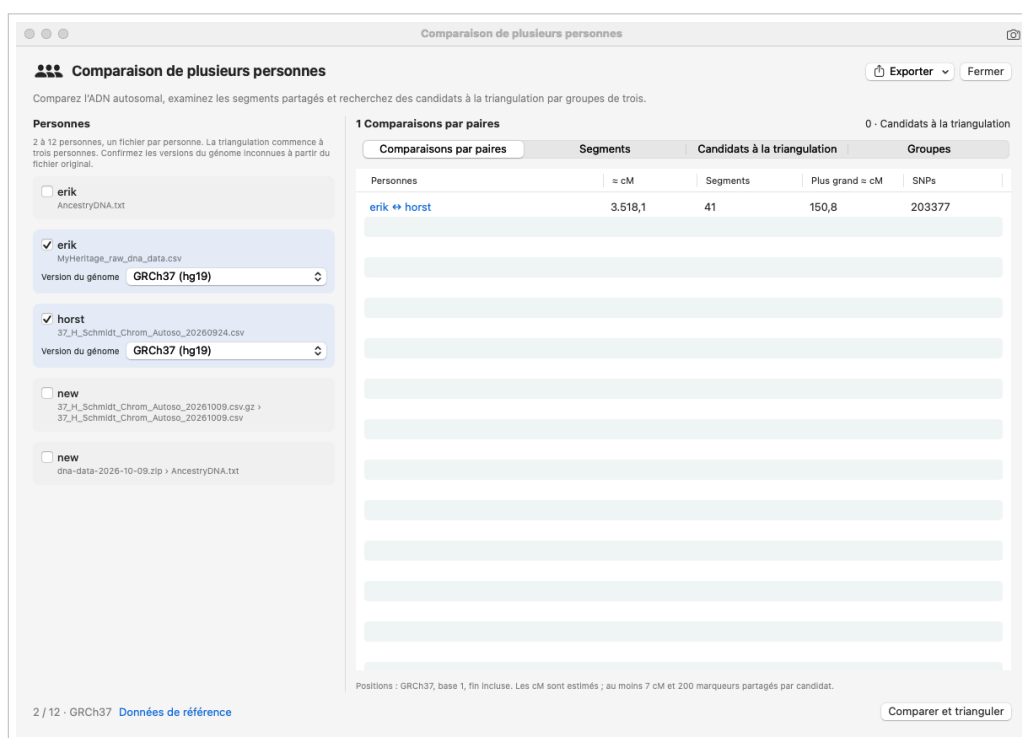
Une fois un résultat disponible, **Exporter** enregistre les résultats des comparaisons et les segments (ou les résultats détaillés) en CSV ou TSV : UTF-8, noms de colonnes en anglais, point décimal, coordonnées en base 1 ; les cellules commençant par = + - @ sont protégées contre

l'interprétation comme formules. **Rapport PDF...** crée « Clavis-Vergleich.pdf » avec les fichiers, le résultat, les indicateurs et le tableau des segments.

Pour la comparaison autosomique, les deux contiennent en plus l'évaluation de la qualité : le fichier CSV comporte les lignes `quality_thresholds_version`, `max_shared_gap_bp` et `suitability_...` pour les quatre domaines (valeurs `suitable`, `limited`, `unsuitable`, `notApplicable`). Le PDF comporte une section « Évaluation de la qualité et adéquation » avec le domaine, le statut et la justification, ainsi qu'une section sur les méthodes et la reproductibilité : un identifiant d'analyse (nouveau pour chaque rapport), une empreinte de reproductibilité (identique tant que les fichiers ne changent pas), la méthode, la date et, pour chaque fichier d'entrée, la taille, le génome de référence et la somme de contrôle SHA-256 ; avec la carte génétique, également les données de référence utilisées. Pour les sommes de contrôle, Clavis lit les deux fichiers en entier ; pour de gros VCF de génome, le rapport PDF prend donc un peu de temps. Ces sections sont elles aussi rédigées dans la langue de l'application.

6.2 Comparaison de plusieurs personnes et triangulation

Comparer › Comparaison de plusieurs personnes () compare de 2 à 12 personnes à la fois, avec un fichier autosomique par personne. À gauche, vous choisissez les fichiers et, pour chacun, la version du génome (GRCh37 ou GRCh38 ; une version inconnue doit être précisée). **Comparer et trianguler** charge chaque fichier une fois, compare toutes les paires et, à partir de trois personnes, vérifie tous les groupes de trois.



Comparaison de plusieurs personnes

Comparez l'ADN autosomal, examinez les segments partagés et recherchez des candidats à la triangulation par groupes de trois.

Personnes
2 à 12 personnes, un fichier par personne. La triangulation commence à trois personnes. Confirmez les versions du génome inconnues à partir du fichier original.

- ☐ erik
AncestryDNA.txt
- ☒ erik
MyHeritage_raw_dna_data.csv
Version du génome : GRCh37 (hg19)
- ☒ horst
37_H_Schmidt_Chrom_Autoso_20260924.csv
Version du génome : GRCh37 (hg19)
- ☐ new
37_H_Schmidt_Chrom_Autoso_20261009.csv.gz
- ☐ new
dna-data-2026-10-09.zip

1 Comparaisons par paires

Personnes	≈ cM	Segments	Plus grand ≈ cM	SNPs
erik <-> horst	3.518,1	41	150,8	203377

0 - Candidats à la triangulation

Positions : GRCh37, base 1, fin incluse. Les cM sont estimés ; au moins 7 cM et 200 marqueurs partagés par candidat.

2 / 12 · GRCh37 [Données de référence](#) Comparer et trianguler

Figure 6.7: Comparaison de plusieurs personnes avec l'onglet « Comparaisons par paires ».

Comparaisons par paires

tableau de toutes les paires avec les cM, les segments, le plus grand segment et les SNP.

Segments

la vue de comparaison complète pour une paire choisie, avec la carte **Évaluation de la qualité et adéquation** (section 6.1.2).

Candidats à la triangulation

les tronçons que partagent les trois paires d'un groupe de trois et où, à chaque marqueur testé en commun, un allèle est présent chez les trois (au moins 7 cM, 200 marqueurs, 20 marqueurs par Mb). Des données non phasées donnent des candidats, pas une preuve.

Groupes

des groupes formés à partir de vos propres fichiers : du point de vue d'une personne choisie, avec une limite supérieure réglable (« Parents jusqu'à ») et un seuil de liaison (« Reliés à partir de »), sous forme de matrice colorée.

Exporter enregistre les résultats par paire, les segments et les candidats à la triangulation en CSV ou TSV. Les fichiers GRCh38 sont convertis en GRCh37 ; il faut pour cela le fichier liftover. Les chromosomes 1 à 22 sont analysés.

6.3 Séparer les côtés parentaux (phasage)

Si un parent a été testé, on peut déterminer pour de nombreux marqueurs quel allèle l'enfant tient de quel parent. Famille > Séparer les côtés parentaux (phasage) ouvre la fenêtre prévue à cet effet : choisissez l'**Enfant** et le **Parent testé**, cochez les autres personnes sous **Correspondances (autres personnes)**, puis cliquez sur **Déterminer les côtés**.



Figure 6.8: La fenêtre « Séparer les côtés parentaux (phasage) » avant la sélection.

Clavis vérifie d'abord que l'enfant et le parent forment vraiment un couple parent-enfant. Le résultat indique les cM entre eux, les marqueurs attribués et non attribuables et le taux d'incohérences mendéliennes (en général nettement inférieur à 0,5 % pour de vrais couples). En dessous, une pastille indique si la paire se prête au phasage (**Adéquat**, **Limité** ou **Inexploitable**, selon les règles de la section 6.1.2) ; si les incohérences dépassent 1 %, suit en orange **Taux d'erreur élevé** avec la valeur ; vérifiez alors les fichiers et l'attribution de l'enfant et du parent. La pastille repose sur les génomes de référence des deux fichiers. Pour chaque correspondance cochée, un tableau indique les cM du côté du parent testé, de l'autre côté et non séparés, avec un graphique à deux pistes.

Séparer les côtés parentaux (phasage)

Y Séparer les côtés parentaux (phasage) Exporter Fermer

Si un parent est testé, de nombreux marqueurs révèlent quel allèle l'enfant tient de lui et lequel de l'autre parent. Chaque correspondance est alors comparée séparément aux deux moitiés – on voit ainsi de quel côté vient la parenté, même si l'autre parent n'a jamais été testé.

Enfant erik - MyHeritage_raw_dna_data.csv

Parent testé horst - 37_H_Schmidt_Chrom_Autos...

Enfant ↔ parent 3 518 cM

Marqueurs attribués 169 248

Non attribuables 34 105

Incohérences mendéliennes 0,012 %

Correspondances (autres personnes)

☐ erik - AncestryDNA.txt

☐ new - 37_H_Schmidt_Chrom_Autoso_20261009.csv.gz

☐ 37_H_Schmidt_Chrom_Autoso_20261009.csv

☐ new - dna-data-2026-10-09.zip - AncestryDNA.txt

Adéquat

Aucune autre personne choisie – cochez des correspondances à gauche pour les attribuer à un côté.

cM d'après la carte génétique (HapMap II, GRCh37).

Limites : là où l'enfant et le parent sont tous deux hétérozygotes avec les mêmes allèles, le côté reste ouvert. Un segment du côté du parent testé devrait aussi être partagé entre la correspondance et ce parent – vérifiez-le par une comparaison normale.

Déterminer les côtés

Figure 6.9: Séparer les côtés parentaux : résultat pour l'enfant et le père testé, encore sans correspondances cochées.

Avant **Ajouter à la carte chromosomique**, indiquez si le parent testé est le père ou la mère (... **est le/la ... : Paternel** ou **Maternel**) ; les segments et leur côté sont alors ajoutés à la carte chromosomique de l'enfant (section 8.5). **Exporter > Segments** enregistre les segments séparés en CSV ou TSV. Là où l'enfant et le parent sont hétérozygotes de la même façon, le côté reste ouvert.

Listes de correspondances et segments

Ce chapitre concerne les exports de **FamilyTreeDNA Family Finder** : la liste de correspondances et la liste de segments du Chromosome Browser. Pour les fournisseurs qui n'exportent plus de liste de correspondances (MyHeritage, AncestryDNA), il existe **Correspondances saisies à la main** (section 9.2).

Ne modifiez pas les noms des fichiers

Clavis relie la liste de correspondances, la liste de segments et les listes des membres de la famille par le dossier de la personne et le nom du fichier : les listes de correspondances contiennent « Family_Finder_Matches », les listes de segments « Chromosome_Browser ». Si vous renommez les exports, ces liens sont perdus. S'il existe plusieurs fichiers correspondants, Clavis prend le plus récent (selon la date de modification).

7.1 La liste de correspondances

Lorsque vous choisissez la liste de correspondances d'une personne et la chargez, la carte **Liste de correspondances autosomales** apparaît.

Liste de correspondances autosomales (42)

Plus de 200 cM : 5 · 40 à 200 cM : 4 · 20 à 40 cM : 12 · moins de 20 cM : 21
 Selon le fournisseur paternel : 18 · maternel : 3 · les deux : 0 · non attribué : 21
 Comparé avec Paul Beispiel : 17 correspondances figurent aussi dans cette liste, et pour 17 d'entre elles un segment se trouve au même endroit.
 Reliées à l'arbre : 1 correspondances, dont 0 hors de la fourchette attendue.
 Correspondances X : aucune – FamilyTreeDNA ne signale de segment X commun pour aucune correspondance de cette liste.
 Segments issus de BSP0001_Chromosome_Browser_Results_Beispiel.csv

Filtrer (nom, lieu, note...) Trier **cM partagés** Côté **Tous les côtés**

Groupe **Tous les groupes** Segments qui se chevauchent

Comparer avec **Paul Beispiel** toutes les correspondances Arbre **toutes** Enregistrer en CSV

Nom	cM partagés	Segment l...	Côté	Segments	Personne comparée	Groupe	Arbre
Paul Beispiel	3 373,0	265,6	paternel	22	absente		—
Mira Muster	870,0	68,1	maternel	24	absente		—
Clara Probe	450,0	47,4	paternel	15	15 segments sur 15	Segmentgruppe 1 (väterlic...	Cousins germ...
Jonas Beispiel	230,0	40,2	paternel	9	9 segments sur 9	Segmentgruppe 1 (väterlic...	—
Theo Vorlage	210,0	37,8	maternel	8	absente		—
Ida Vorlage	180,0	34,6	maternel	7	absente		—
Rike Entwurf	120,0	30,5	—	5	absente		—
Henrik Probe	75,0	27,9	paternel	3	3 segments sur 3	Segmentgruppe 1 (väterlic...	—
Malte Beispiel	60,0	23,1	paternel	3	3 segments sur 3	Segmentgruppe 1 (väterlic...	—
Enno Fernver...	38,1	21,0	—	2	absente		—
Thea Fernver...	37,3	20,1	—	2	absente		—

Figure 7.1: La liste de correspondances d'Anna dans la famille d'exemple, comparée à la liste de son père.

7.1.1 Le résumé

Au-dessus du tableau figurent

- la répartition selon l'ADN partagé : plus de 200 cM, de 40 à 200 cM, de 20 à 40 cM, moins de 20 cM,
- les côtés selon le fournisseur (paternel, maternel, les deux, non attribué),
- si une personne de comparaison est choisie, combien de correspondances figurent aussi dans sa liste et pour combien un segment se trouve au même endroit,
- avec un arbre, combien de correspondances sont reliées et combien se situent hors de la fourchette attendue,
- les correspondances X (y compris « aucune ») et, avec un arbre, combien d'entre elles sont compatibles avec la transmission de l'X,
- s'il existe une liste plus ancienne de la même personne, combien de correspondances sont nouvelles et combien ont disparu,
- de quelle liste de segments proviennent les segments – et, en orange, si des noms de la liste de segments ne sont attribués à aucune correspondance.

7.1.2 Filtrer et trier

Champ de recherche

filtre par nom, noms de famille de la correspondance, estimation du fournisseur et note personnelle.

Trier par cM partagés, segment le plus long, date de la correspondance ou nom (les civilités comme « Mrs. » sont alors ignorées).

Côté tous les côtés, paternel, maternel, les deux, non attribué ou **seulement les correspondances X**.

Groupe

uniquement les correspondances d'un groupe que vous avez attribué.

Comparer avec

une autre personne du dossier de données ayant une liste de segments, avec un filtre : toutes les correspondances, « figurent aussi dans sa liste », « segment au même endroit », « absentes de sa liste ».

Arbre toutes, reliées, non reliées, hors fourchette.

nouvelles seulement

uniquement les correspondances apparues depuis la liste plus ancienne.

Un clic sur l'en-tête d'une colonne trie le tableau ; la largeur des colonnes se règle en les faisant glisser. Les colonnes sont Nom, cM partagés, Segment le plus long, Côté, Segments, Personne comparée, Groupe, Arbre, Estimation du fournisseur et Date. **Enregistrer en CSV** enregistre la liste affichée, avec des en-têtes de colonnes en anglais.

7.1.3 Une correspondance en détail

Un clic sur une correspondance affiche ses détails en dessous :

- les indicateurs (cM partagés, segment le plus long, côté, estimation du fournisseur, correspondance X, haplogroupes),
- **Parentés possibles selon le Shared cM Project**,
- **Dans l'arbre** (voir ci-dessous),
- les noms de famille de l'arbre de la correspondance,
- **Segments partagés** avec chromosome, début, fin, cM et SNP ; si une personne de comparaison est choisie, pour chaque segment « retrouvé » ou « non retrouvé »,
- les champs **Contact** et **Groupe** (avec **Appliquer**) et **Mes notes** (avec **Enregistrer la note**).

The screenshot displays the Clavis Genetica interface. At the top, there's a navigation bar with tabs like 'Personnes', 'Correspondances', 'Arbres', 'Notes', and 'Général'. Below this is a table listing various correspondences. The table has columns: Nom, cM partagés, Segment le plus long, Côté, Segments, Personne comparée, Groupe, and Arbre. The row for 'Clara Probe' is highlighted in blue.

Nom	cM partagés	Segment le plus long	Côté	Segments	Personne comparée	Groupe	Arbre
Paul Beispiel	3 373,0	265,6	paternel	22	absente		—
Mira Muster	870,0	68,1	maternel	24	absente		—
Clara Probe	450,0	47,4	paternel	15	15 segments sur 15	Segmentgruppe 1 (väterlic...	Cousins ger...
Jonas Beispiel	230,0	40,2	paternel	9	9 segments sur 9	Segmentgruppe 1 (väterlic...	—
Theo Vorlage	210,0	37,8	maternel	8	absente		—
Ida Vorlage	180,0	34,6	maternel	7	absente		—
Rike Entwurf	120,0	30,5	—	5	absente		—
Henrik Probe	75,0	27,9	paternel	3	3 segments sur 3	Segmentgruppe 1 (väterlic...	—
Malte Beispiel	60,0	23,1	paternel	3	3 segments sur 3	Segmentgruppe 1 (väterlic...	—
Enno Fernver...	38,1	21,0	—	2	absente		—
Thea Fernver...	37,3	20,1	—	2	absente		—

Below the table, the detailed view for 'Clara Probe' is shown. It includes a summary of shared cM (450,0 cM), the longest segment (47,4 cM), the side (paternel), the estimated relationship (1st Cousin - 2nd Cousin), and the mtDNA (T2b). The 'Parentés possibles selon le Shared cM Project' section lists various relationships like Demi-Cousins germains, Cousins germains, etc. The 'Dans l'arbre' section shows 'Clara Probe (1962-)' with a 'Détail' button. The 'D'après l'arbre' section provides a description of the relationship based on the tree. The 'Noms de famille de l'arbre de la correspondance' section lists 'Probe / Platzhalter'. The 'Segments communs (15)' section shows a table of shared segments with columns for Chromosome, Début, Fin, cM, SNPs, and Paul Beispiel.

Chromosome	Début	Fin	cM	SNPs	Paul Beispiel
2	150 169 001	185 495 545	36,5	8422	retrouvé
4	61 379 276	78 341 068	18,1	4171	retrouvé
6	91 481 901	106 937 127	17,0	3925	retrouvé
8	59 502 613	87 274 642	30,8	7110	retrouvé
9	53 387 352	94 114 760	45,9	10599	retrouvé
10	64 376 977	78 109 164	17,2	3970	retrouvé
10	93 802 542	130 222 245	45,5	10520	retrouvé
11	60 202 495	101 561 598	47,4	10953	retrouvé
13	12 252 817	30 310 574	19,7	4558	retrouvé
13	92 200 491	105 835 272	14,9	3452	retrouvé
16	6 335 235	25 961 286	28,4	6563	retrouvé
17	15 558 201	36 525 096	33,1	7647	retrouvé
18	59 162 124	73 686 277	21,9	5062	retrouvé
20	31 484 284	56 794 944	43,4	10034	retrouvé
21	14 597 561	37 932 158	30,1	6958	retrouvé

At the bottom, there's a note about the three affirmations to distinguish between different types of correspondences.

Figure 7.2: La correspondance « Clara Probe » en détail, reliée à l'arbre.

Les notes, contacts et groupes sont enregistrés uniquement en local, pas dans le fichier ADN. Une note est enregistrée lorsque vous cliquez sur **Enregistrer la note** ou passez à une autre correspondance – pas si vous fermez la fenêtre avant.

7.1.4 Relier les correspondances à l'arbre

Si un arbre est chargé et que la personne testée est reliée à son entrée dans la fenêtre **Personnes** (chapitre 8), vous pouvez attribuer chaque correspondance à une personne de l'arbre : par une suggestion de nom (**Même nom dans l'arbre**) ou par le champ de recherche **Rechercher une personne dans l'arbre....** Clavis calcule alors la parenté selon l'arbre, les cM attendus avec leur fourchette, les ancêtres communs et le côté, et évalue si les cM mesurés concordent. Si le fournisser indique un autre côté parental que l'arbre, Clavis vous avertit.

Pour les **correspondances X**, Clavis vérifie en outre si de l'ADN-X a pu vous parvenir à tous deux par les ancêtres communs – un homme n'hérite son X que de sa mère. La conclusion est : possible, impossible ou incertain (si le sexe manque pour certaines personnes de l'arbre). Si une correspondance X n'est pas reliée, **Afficher les ancêtres X** montre quels ancêtres se trouvent sur vos lignées X.

7.1.5 Comparaison avec la liste d'un membre de la famille

Si une deuxième personne a été testée – idéalement un parent –, **Comparer avec** montre si vos correspondances figurent aussi dans sa liste et si un segment est retrouvé au même endroit (chevauchement d'au moins 1 Mb).

Il faut distinguer trois constats : la correspondance figure aussi dans la liste de la personne de comparaison ; la personne de comparaison partage avec elle un segment au même endroit ; ce n'est qu'à partir de là qu'on peut conclure que votre segment vient de ce côté. La mise en correspondance se fait par le nom de la correspondance.

7.2 La liste de segments et la correspondance des noms

Une fois chargée, la liste de segments (export du Chromosome Browser) affiche la répartition des segments par taille (à partir de 15, de 10 à 15, de 7 à 10, moins de 7 cM), l'encadré **Correspondance des noms avec la liste**, la recherche, le tri, le filtre **Segments à partir de** et le tableau avec nom, chromosome, début, fin, cM et SNP.

Liste de segments (134)

À partir de 15 cM : 108 · 10 à 15 cM : 17 · 7 à 10 cM : 9 · moins de 7 cM : 0 · de 42 correspondances

Correspondance des noms avec la liste

42 noms dans la liste de segments, dont 42 reliés à une correspondance de la liste.
Comparé avec : BSP0001_Family_Finder_Matches_Beispiel.csv
Tous les noms sont reliés.

Filtrer (nom, lieu, note...) Trier **Position** Segments à partir de Segments qui se chevauchent

Nom	Chromosome	Début	Fin	cM	SNPs
Paul Beispiel	1	746 266	248 429 320	265,6	61354
Fenja Fernverwandt	1	57 054 695	79 528 489	24,1	5568
Mira Muster	1	91 718 242	130 147 153	41,2	9516
Mira Muster	1	186 275 232	224 889 731	41,3	9543
Thea Fernverwandt	1	212 662 693	228 675 902	17,2	3965
Paul Beispiel	2	742 975	242 452 156	249,7	57670
Ida Vorlage	2	90 930 880	101 763 190	11,2	2581
Clara Probe	2	150 169 001	185 495 545	36,5	8422
Mira Muster	2	160 355 342	190 809 465	31,5	7277
Paul Beispiel	3	718 262	197 411 420	217,6	50256
Mira Muster	3	6 717 232	43 159 993	40,3	9305
Peer Fernverwandt	3	31 823 124	50 110 977	20,2	4665
Rieke Fernverwandt	3	46 240 590	60 817 403	16,2	3743
Quirin Fernverwandt	3	58 461 997	69 623 347	12,3	2851

Chaque ligne est un segment que vous partagez avec une correspondance. En règle pratique : à partir de 15 cM très probablement authentique, de 10 à 15 cM probablement authentique, de 7 à 10 cM incertain et utilisable seulement avec d'autres indices, en dessous à ne pas utiliser. Ce sont des règles empiriques, non des limites fixes.

Figure 7.3: La liste de segments d'Anna avec l'encadré « Correspondance des noms avec la liste ».

Règle pratique pour la taille : à partir de 15 cM très probablement authentique, de 10 à 15 cM probablement authentique, de 7 à 10 cM incertain, en dessous à ne pas utiliser.

7.2.1 Correspondance des noms

La liste de segments de FamilyTreeDNA n'indique que le nom de la correspondance. Clavis rattache chaque nom à une correspondance de la liste de correspondances de la même personne. Il utilise pour cela le prénom, le deuxième prénom et le nom de famille ; les civilités (« Mr. », « Mrs. »), les titres et les compléments ne gênent pas, et une virgule dans le nom est traitée comme un trait d'union, comme l'écrit FamilyTreeDNA dans la liste de segments.

L'encadré indique combien de noms sont rattachés. S'il reste des noms, ... **noms sans entrée dans la liste – attribuer** les énumère ; avec **Attribuer**, vous choisissez la bonne correspondance parmi des correspondances semblables. Les noms attribués à la main figurent sous ... **noms attribués à la main** et peuvent être annulés avec **Annuler**. L'encadré signale à part les noms qui appartiennent à plusieurs correspondances (même nom) ; leurs segments ne peuvent pas être séparés. Les attributions s'appliquent immédiatement à la liste de correspondances, à la comparaison et aux segments qui se chevauchent.

7.3 Segments qui se chevauchent

Le bouton **Segments qui se chevauchent**, dans la liste de correspondances ou la liste de segments, ouvre une fenêtre en deux parties : **Endroits** et **Carte et groupes**.

7.3.1 Endroits

Clavis cherche les endroits où les segments de plusieurs correspondances se chevauchent (tronçon commun d'au moins 1 Mb). Vous pouvez régler **Segments à partir de** (12 cM par défaut), **Correspondances par endroit au moins** (3 par défaut), **Masquer les accumulations** et **Compter parents, enfants et frères et sœurs** (sinon, les correspondances de 2300 cM ou plus sont laissées de côté). Une **accumulation** (à partir de 10 correspondances) évoque plutôt un tronçon ancien et très répandu.

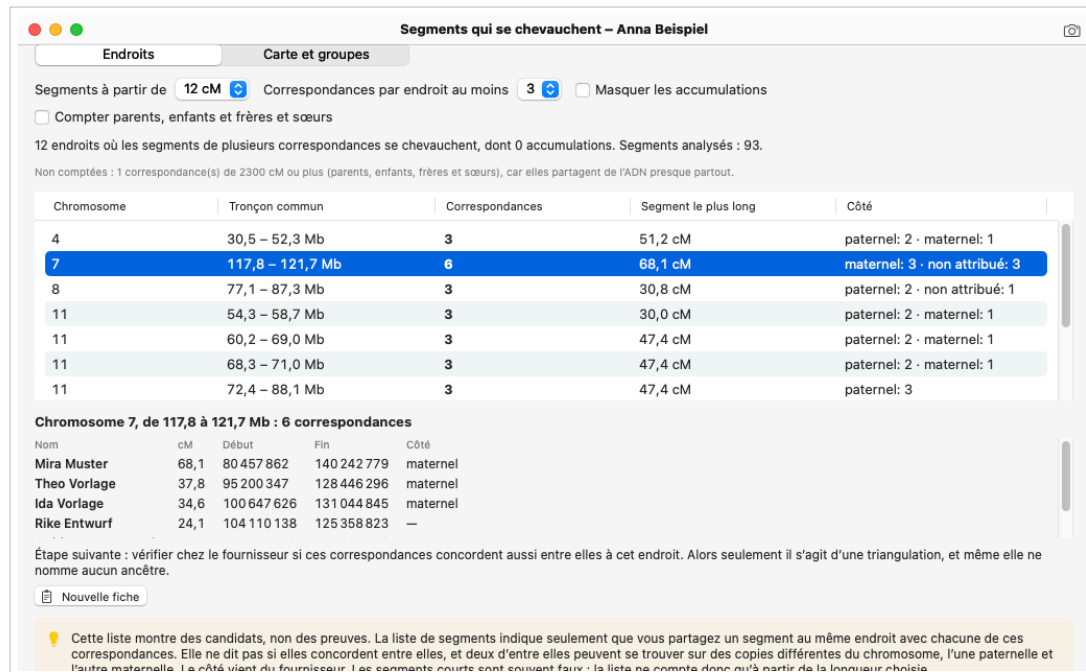


Figure 7.4: Segments qui se chevauchent : l'endroit du chromosome 7 avec six correspondances.

Un clic sur un endroit affiche ses correspondances avec les cM, la position et le côté. Si le fournisseur les attribue à des côtés différents, il s'agit d'au moins deux groupes distincts. **Nouvelle fiche** crée dans le journal de recherche une fiche de contrôle de segment préremplie.

La liste montre des candidats, pas des preuves. Deux correspondances au même endroit peuvent se trouver sur des copies différentes de votre chromosome, l'une paternelle et l'autre maternelle. Ce n'est que si elles concordent aussi entre elles à cet endroit qu'il s'agit d'une triangulation.

7.3.2 Carte et groupes (groupes de segments)

Cette partie forme, à partir des listes de segments, des **groupes de correspondances situées au même endroit sur la même copie** – un complément aux clusters des fournisseurs, tiré de vos propres données. Le **côté** de chaque segment est déterminant. Clavis le détermine en commençant par la source la plus solide :

1. **Données d'un parent** : si vous avez choisi sous **Père** ou **Mère** une personne testée ayant une liste de segments, et qu'elle partage avec la correspondance un segment au même endroit, votre segment se trouve de son côté.

2. **Exclusion** : si un seul parent est testé et qu'une correspondance d'au moins 20 cM est totalement absente chez lui, elle est considérée comme une correspondance de l'autre côté.
3. **Fournisseur** : le côté que FamilyTreeDNA indique à partir des membres de la famille reliés (**Utiliser le côté du fournisseur**).

Deux correspondances sont reliées si leurs segments se chevauchent d'au moins 1 Mb, si le chevauchement ne se trouve pas dans une accumulation et si les deux sont sur la même copie. **Relier aussi les segments de côté inconnu** forme des groupes même sans données parentales, mais ceux-ci peuvent alors mélanger deux lignées. **Segments à partir de** (10 cM par défaut) fixe la taille minimale.

La vue **Carte** montre tous les chromosomes : en gris, combien de correspondances partagent un segment avec vous à un endroit ; en orange, les accumulations ; des traits colorés marquent les endroits des groupes. Un clic indique le nombre de correspondances à cet endroit et met le groupe en évidence.



Figure 7.5: Carte et groupes, vue « Carte », avec Paul comme père testé.

La vue **Groupes** liste chaque groupe avec sa couleur, sa copie (paternelle, maternelle, inconnue), le nombre de correspondances et ses endroits. Un clic ouvre le groupe : ses membres avec les cM et le côté, ainsi que l'origine de ce côté, et – avec un arbre – combien de membres sont reliés, quels ancêtres communs ils ont avec vous et par quelle **lignée commune** le fragment du groupe serait arrivé. Si l'arbre et les données de segments se contredisent, Clavis vous avertit.

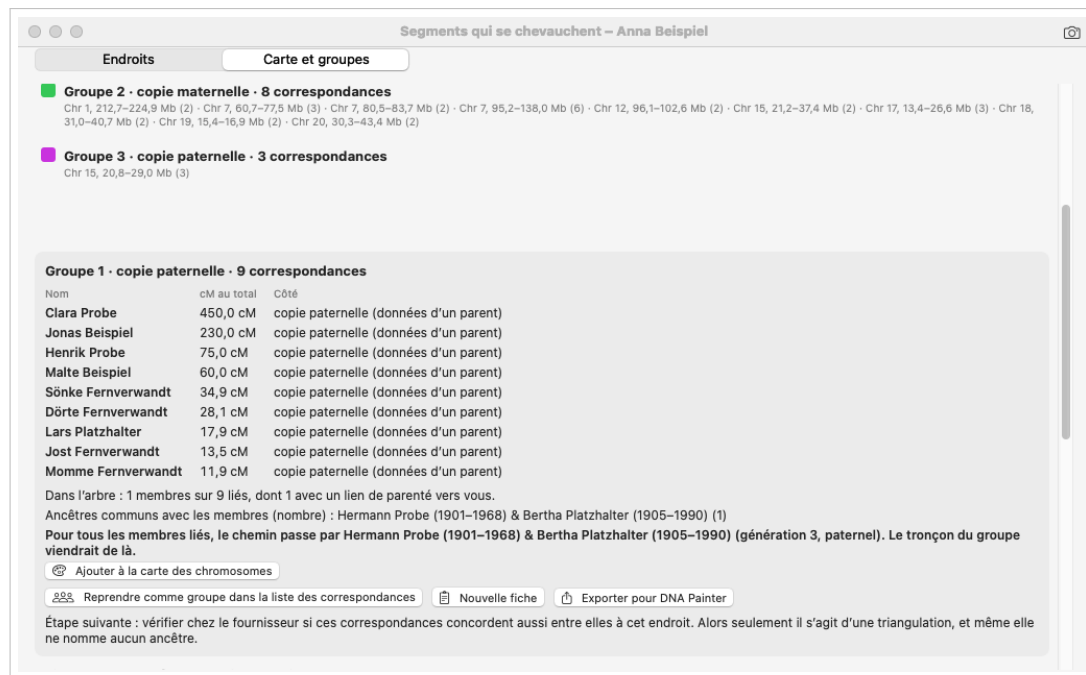


Figure 7.6: Le groupe 1 en détail : membres et lignée commune selon l'arbre.

Chaque groupe dispose des boutons suivants :

Ajouter à la carte des chromosomes

ajoute les segments du groupe à votre carte chromosomique – sous ce couple d'ancêtres s'il y a une lignée commune, sinon sans ancêtre, avec le côté du groupe.

Reprendre comme groupe dans la liste des correspondances

inscrit « Groupe de segments n » comme groupe dans la liste de correspondances, mais seulement pour les correspondances qui n'ont pas encore de groupe.

Nouvelle fiche

crée une fiche de contrôle préremplie dans le journal de recherche.

Exporter pour DNA Painter

enregistre les segments du groupe en CSV dans le format propre à DNA Painter ; **Exporter tous les groupes pour DNA Painter** fait de même pour tous les groupes.

Segments qui se chevauchent – Anna Beispiel

Endroits Carte et groupes

Groupe 1 - copie paternelle - 9 correspondances

Nom	cM au total	Côté
Clara Probe	450,0 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Jonas Beispiel	230,0 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Henrik Probe	75,0 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Malte Beispiel	60,0 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Sönke Fernverwandt	34,9 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Dörte Fernverwandt	28,1 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Lars Platzhalter	17,9 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Jost Fernverwandt	13,5 cM	copie paternelle (données d'un parent)
Momme Fernverwandt	11,9 cM	copie paternelle (données d'un parent)

Dans l'arbre : 1 membres sur 9 liés, dont 1 avec un lien de parenté vers vous.
Ancêtres communs avec les membres (nombre) : Hermann Probe (1901–1968) & Bertha Platzhalter (1905–1990) (1)
Pour tous les membres liés, le chemin passe par Hermann Probe (1901–1968) & Bertha Platzhalter (1905–1990) (génération 3, paternel). Le tronçon du groupe viendrait de là.

Ajouter à la carte des chromosomes

Reprendre comme groupe dans la liste des correspondances Nouvelle fiche Exporter pour DNA Painter

0 correspondances inscrites comme « Groupe de segments 1 (copie paternelle) » ; 9 avaient déjà un groupe et n'ont pas été modifiées.
0 nouveaux segments ajoutés à la carte des chromosomes sous « Hermann Probe (1901–1968) & Bertha Platzhalter (1905–1990) ».

Étape suivante : vérifier chez le fournisseur si ces correspondances concordent aussi entre elles à cet endroit. Alors seulement il s'agit d'une triangulation, et même elle ne nomme aucun ancêtre.

Qui se trouve au même endroit que qui

	Clara Probe	Jonas Beispiel
Clara Probe		
Jonas Beispiel		

Figure 7.7: Les boutons d'un groupe et le message affiché après l'ajout à la carte chromosomique.

Sous les groupes, la matrice **Qui se trouve au même endroit que qui** montre quelles correspondances sont reliées : en couleur au sein d'un groupe sur la même copie, en gris foncé la même chose entre deux groupes, en gris clair le même endroit lorsque le côté est inconnu. Un clic sur une case indique l'endroit. Au-delà de 250 correspondances, la matrice n'est pas dessinée dans la fenêtre.

Segments qui se chevauchent – Anna Beispiel

Endroits Carte et groupes

Qui se trouve au même endroit que qui

	Clara Probe	Jonas Beispiel	Henrik Probe	Malte Beispiel	Sönke Fernverwandt	Dörte Fernverwandt	Lars Platzhalter	Jost Fernverwandt	Momme Fernverwandt	Mira Muster	Theo Vorlage	Ida Vorlage	Rike Entwurf	Enno Fernverwandt	Thea Fernverwandt	Quirin Fernverwandt	Bente Fernverwandt	Sven Sammelstelle	Ole Sammelstelle	Runa Sammelstelle
Clara Probe																				
Jonas Beispiel																				
Henrik Probe																				
Malte Beispiel																				
Sönke Fernverwandt																				
Dörte Fernverwandt																				
Lars Platzhalter																				
Jost Fernverwandt																				
Momme Fernverwandt																				
Mira Muster																				
Theo Vorlage																				
Ida Vorlage																				
Rike Entwurf																				
Enno Fernverwandt																				
Thea Fernverwandt																				
Quirin Fernverwandt																				
Bente Fernverwandt																				
Sven Sammelstelle																				
Ole Sammelstelle																				
Runa Sammelstelle																				

En couleur : les segments des deux correspondances se trouvent au même endroit sur la même copie ; les deux partagent très probablement aussi ce tronçon entre elles. Gris foncé : la même chose entre deux groupes. Gris clair : même endroit, côté inconnu. Cliquez sur une case pour voir l'endroit.

Une liste de segments indique seulement que vous partagez un segment avec chaque correspondance, non que les correspondances soient apparentées entre elles. Deux segments au même endroit peuvent se trouver sur des copies différentes de votre chromosome, l'une venant de votre père, l'autre de votre mère. C'est seulement quand on sait que les deux se trouvent sur la même copie que les deux correspondances partagent très probablement aussi ce tronçon entre elles. Le côté vient de la façon la plus sûre de la liste de segments d'un parent testé. Si un seul parent est testé, une correspondance de 20 cM ou plus totalement absente chez ce parent compte comme correspondance de l'autre côté. Les accumulations sont écartées, car un tronçon ancien et répandu y relierait tout le monde. Les groupes sont des candidats. La preuve ne vient que de la triangulation et d'un arbre généalogique.

Figure 7.8: La matrice « Qui se trouve au même endroit que qui ».

Enregistrer en PDF ... enregistre toute la page en PDF : réglages, résumé, carte, chaque groupe avec ses membres, leurs segments aux endroits du groupe et les indications de l'arbre, ainsi

que la matrice complète sur une page séparée (jusqu'à 500 correspondances).

Les groupes sont des candidats. Seules la triangulation et un arbre en apportent la preuve.

Famille et arbre généalogique

8.1 Personnes

La fenêtre **Personnes** (barre d'outils ou Famille > Personnes, ) liste à gauche tous les dossiers de personnes. À droite figurent les cartes de la personne choisie.

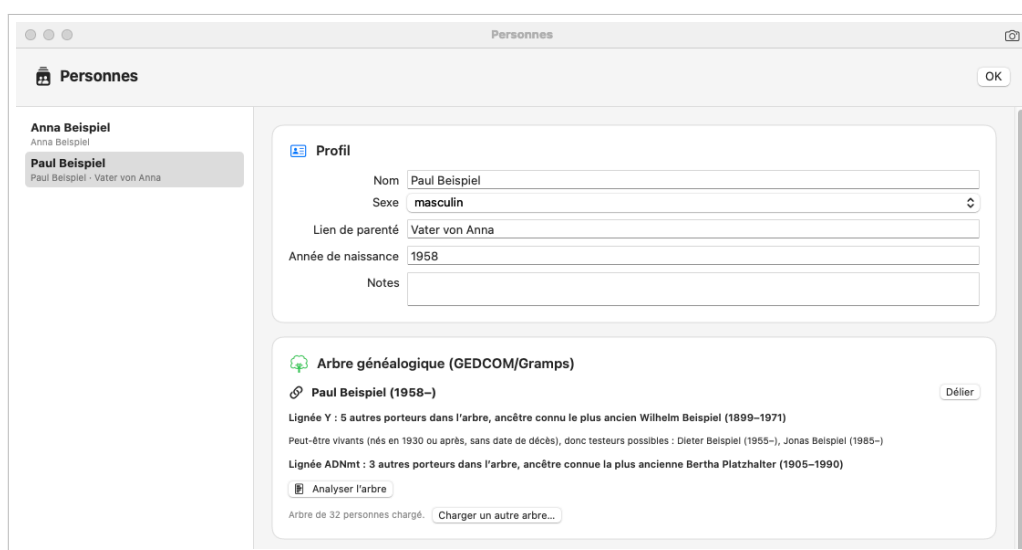


Figure 8.1: La fenêtre « Personnes » avec Paul Beispiel, relié à l'arbre.

Profil nom, sexe, lien de parenté (p. ex. « père d'Anna »), année de naissance et notes. Tout est enregistré immédiatement. Le sexe détermine les suggestions de tests et les analyses de l'X. S'il n'est pas renseigné et que la personne a un fichier ADN-Y ou Y-STR, Clavis indique **masculin**.

Arbre généalogique (GEDCOM/Gramps)

charger un arbre et relier la personne à son entrée (voir ci-dessous).

Quelles lignées sont testées ?

un petit arbre sur trois générations : l'Y (bleu) ne suit que la lignée père → père du père, l'ADNmt (rose) ne suit que la lignée purement maternelle, l'ADN autosomique (cadre vert) couvre tous les ancêtres, de moins en moins à chaque génération. Voir ci-dessous.

Qui devrait se faire tester ?

des suggestions selon les tests disponibles et le sexe, par exemple un test Y pour un homme de la lignée paternelle ou pour un frère de la mère.

Arbre ↔ ADN

comparaison entre l'arbre et l'ADN mesuré (voir ci-dessous).

Rapport familial (PDF)

voir la section 8.6.

8.1.1 Quelles lignées sont testées ?

Le schéma montre la personne testée, le père et la mère ainsi que les quatre grands-parents (**Grand-père (p)**, **Grand-mère (p)**, **Grand-père (m)**, **Grand-mère (m)** ; p = paternel, m = maternel). Chaque case porte les marques des tests qui couvrent cette lignée : « Y », « mt » et « at » (autosomique). Un sceau bleu signale une personne testée directement.

Si le dossier de données contient plus d'une personne, un sélecteur figure au-dessus du schéma :

Tests personnels uniquement

seulement les fichiers de la personne choisie : son test Y couvre la lignée du père et du grand-père (p), son test d'ADNmt celle de la mère et de la grand-mère (m).

Famille combinée

(par défaut) en plus, les tests des membres de la famille présents dans le même dossier de données. Clavis reconnaît le père, la mère et les grands-parents parmi les autres personnes grâce à l'arbre (si les deux personnes y sont reliées), au champ **Lien de parenté** du profil, à la liste de correspondances FamilyTreeDNA de la personne choisie ou à un nom de dossier comme « père » ou « mère ». Dans le champ **Lien de parenté** du membre de la famille, « père » suffit ; s'il mentionne un nom (« père d'Anna »), ce doit être la personne choisie. Si la personne choisie porte « fille de Paul », Paul est considéré comme son père, à condition que son profil indique le sexe (pour un homme, un test Y suffit aussi). Les mots sont aussi compris en allemand, en anglais et en néerlandais (par exemple « Vater », « father », « vader »). Dans la liste de correspondances, la colonne « Linked Relationship » compte avec son sens : « Father » fait de la correspondance le père, « Son » ou « Daughter » n'en font jamais un ancêtre. Une fourchette parent-enfant sans indication de sens ne suffit que si les années de naissance ne s'y opposent pas et que le sexe du parent est connu.

Si le père est reconnu, sa case reçoit le sceau, son nom et ses tests. Son test d'ADNmt couvre sa mère : la **Grand-mère (p)** reçoit « mt » avec la mention « mt via » suivie de son nom. Sans mère reconnue, la **Grand-mère (m)** porte « mt via » suivi du nom de la personne testée, si celle-ci a elle-même un test d'ADNmt. Sous le schéma, une ligne par membre de la famille reconnu indique son nom, son rôle, ses tests et la lignée qu'il couvre. Les listes de correspondances ne comptent pas comme des tests : si un membre de la famille reconnu n'a pas de tests personnels dans le dossier, sa ligne indique « aucun test ADN personnel dans le dossier (les listes de correspondances ne comptent pas) – ne couvre encore aucune lignée ». Le choix du sélecteur n'est pas mémorisé.

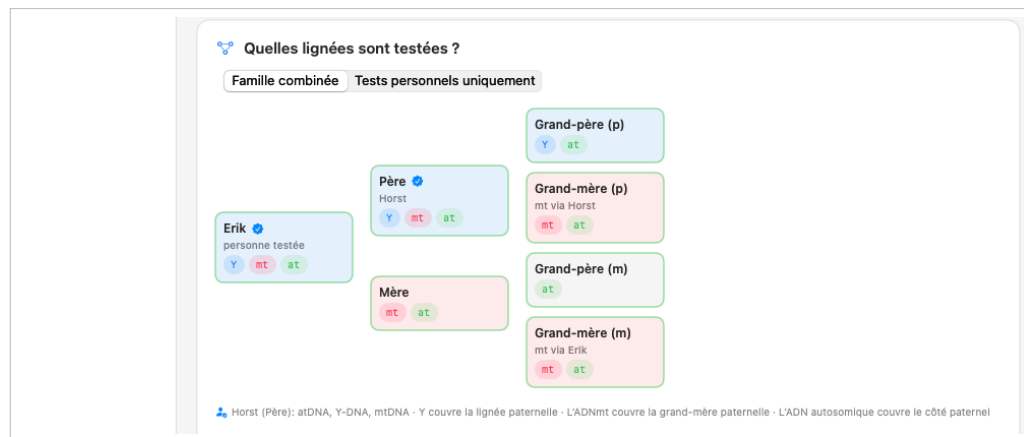


Figure 8.2: « Famille combinée » : le père testé couvre la lignée paternelle avec son test Y et la lignée de sa mère avec son test d'ADNmt.

8.2 Charger et relier un arbre

Importer un arbre (GEDCOM, Gramps)... charge un arbre au format GEDCOM 5.5 ou Gramps XML. Clavis lit les personnes, le sexe, les années de naissance et de décès et les liens parent-enfant, et crée une copie privée ; il y a un arbre par dossier de données. **Charger un autre arbre...** le remplace.

Dans le champ **Rechercher une personne dans l'arbre...**, cherchez la personne et cliquez sur le résultat. Les champs vides du profil (nom, sexe, année de naissance) sont repris de l'arbre. **Délier** supprime le lien. La carte indique ensuite les autres porteurs de la lignée Y (pour les hommes) et de la lignée ADNmt avec l'ancêtre connu le plus ancien, et liste les membres de la famille peut-être encore en vie (nés à partir de 1930, sans date de décès), qui pourraient donc se faire tester.

8.3 Arbre ↔ ADN

Dès que deux personnes au moins sont reliées, **Comparer** confronte pour chaque paire la parenté selon l'arbre aux cM mesurés à partir de leurs données brutes autosomiques. Les valeurs attendues proviennent du Shared cM Project 4.0. La conclusion est « Cohérent avec l'arbre. », « Moins que prévu – vérifiez l'arbre. » ou « Plus que prévu – parenté plus proche ou double ? ». Sans données brutes, la valeur mesurée reste vide.

The screenshot shows the 'Personnes' window in Clavis Genetica. On the left, a list of people includes 'Anna Beispiel' and 'Paul Beispiel' (Paul Beispiel - Vater von Anna). The main area contains several sections:

- Lien de parenté:** A dropdown menu showing 'p.ex. père d'Erik'.
- Année de naissance:** A text field containing '1988'.
- Notes:** An empty text area.
- Arbre généalogique (GEDCOM/Gramps):** A section titled 'Anna Beispiel (1988-)' with a 'Détail' button. It mentions 'Lignée ADNmt : 5 autres porteurs dans l'arbre, ancêtre connue la plus ancienne Klara Notiz (1903-1988)' and 'Peut-être vivants (nés en 1930 ou après, sans date de décès), donc testeurs possibles : Marta Muster (1960-), Jürgen Muster (1957-)'. There are buttons for 'Analyser l'arbre' and 'Charger un autre arbre...'.
- Quelles lignées sont testées ?** A section with two tabs: 'Famille combinée' and 'Tests personnels uniquement'. It shows a diagram of relationships: Anna Beispiel (personne testée) is connected to Paul Beispiel (Père), which is connected to Grand-père (p), Grand-mère (p), Grand-père (m), and Grand-mère (m). A note explains that Paul Beispiel (Père) has no personal ADN test and that the Y (blue) line follows the father's line, while the mt (rose) line follows the mother's line.
- Qui devrait se faire tester ?** A section with a list of suggestions: 'Faire un test autosomique', 'Les femmes n'ont pas de chromosome Y', 'Faire un test ADNmt (mtFull Sequence)', and 'Faire tester parents ou grands-parents'.
- Arbre ↔ ADN** A section titled 'Compare' with a 'Comparer' button. It shows 'Anna Beispiel ↔ Paul Beispiel' with a relationship of 'Parent/enfant' and a value of '3485 cM (2376-3720)'. There is a 'Rapport familial (PDF)' button and a note about a comprehensive summary without raw data.

Figure 8.3: Anna Beispiel avec « Arbre ↔ ADN » : selon l'arbre, Anna et Paul sont parent et enfant.

8.4 Analyser l'arbre

Famille > Analyser l'arbre () analyse l'arbre du point de vue d'une personne reliée, sur 6 à 12 générations :

- **L'arbre est-il complet ?** – pour chaque génération, les ancêtres possibles et connus, la part, les personnes distinctes, l'implexe et le nombre de chemins X connus. En pratique, l'ADN autosomique remonte environ cinq à sept générations ; c'est là qu'il vaut la peine de combler les lacunes.
- **Implexe** – les ancêtres qui apparaissent plusieurs fois, avec leurs numéros Sosa.
- **De qui peut venir le chromosome X** – les ancêtres connus jusqu'à la 6^e génération dont l'ADN-X peut provenir. Un homme ne tient son X que de sa mère.

Si aucun arbre n'est chargé ou qu'aucune personne n'est reliée, un message explique ce qui manque et mène à la fenêtre **Personnes**.

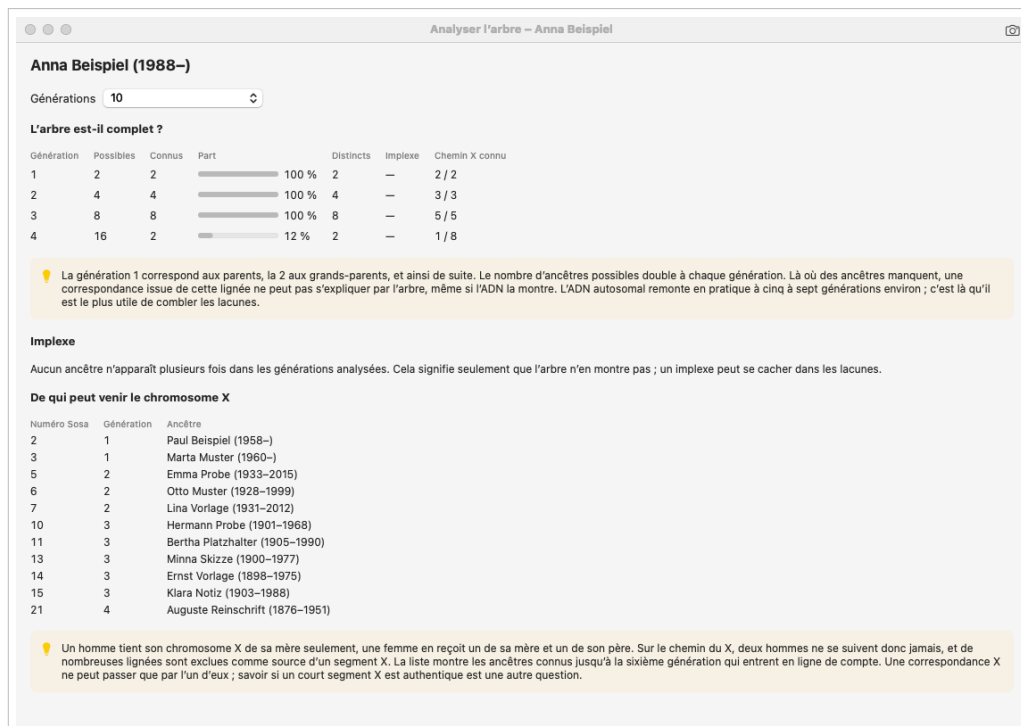


Figure 8.4: Analyser l'arbre pour Anna Beispiel.

8.5 La carte chromosomique

Chaque être humain possède chaque chromosome en deux exemplaires : une copie du père, une de la mère. La **Carte chromosomique** (Famille › Carte chromosomique, ) consigne de quel ancêtre provient chaque segment – une carte par personne.

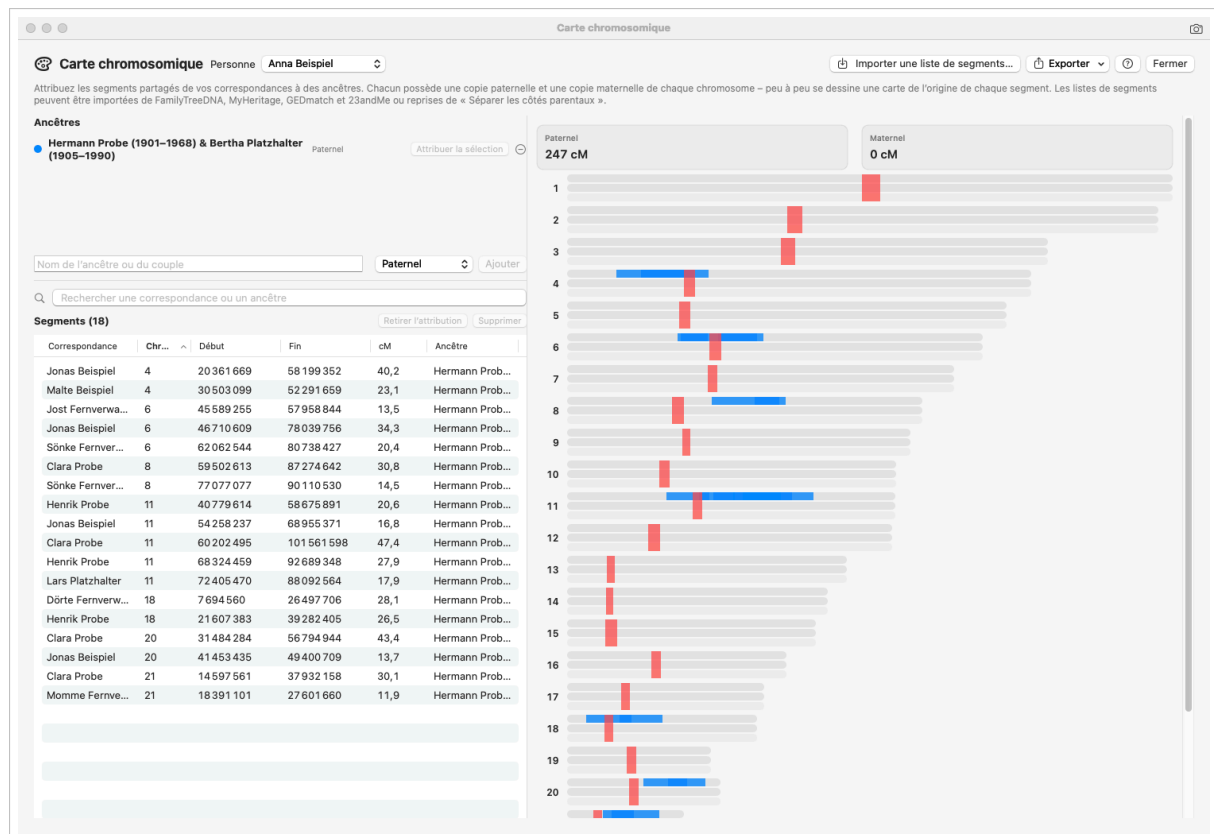


Figure 8.5: La carte chromosomique d'Anna avec les segments du groupe 1 sous le couple d'ancêtres Hermann Probe & Bertha Platzhalter.

8.5.1 Organisation

À gauche figurent les **Ancêtres** avec leur couleur et leur côté et, en dessous, le tableau des **Segments** (correspondance, chromosome, début, fin, cM, ancêtre). À droite, la carte montre les chromosomes 1 à 22 et X avec trois pistes : en haut la copie paternelle, au milieu la copie maternelle, en bas les segments dont le côté est inconnu. La couleur dépend de l'ancêtre ; les segments non attribués sont gris. Si les bandes chromosomiques sont chargées, le centromère est marqué en rouge. En haut figurent les cM peints de chaque côté.

8.5.2 Pas à pas

- Récupérer les segments :** **Importer une liste de segments...** lit les exports de segments de FamilyTreeDNA (Chromosome Browser), MyHeritage, GEDmatch et 23andMe ; les doublons sont ignorés. La virgule, le point-virgule et la tabulation sont reconnus comme séparateurs, de même que les encodages UTF-8, UTF-16 et Latin-1 – un tableau issu d'un tableur en français, qui utilise le point-virgule, se lit donc aussi. Autres sources : **Ajouter à la carte chromosomique** lors du phasage (section 6.3) et **Ajouter à la carte des chromosomes** dans les groupes de segments (section 7.3.2).
- Créer les ancêtres :** saisissez un nom (personne ou couple), choisissez le côté, puis **Ajouter**. Chaque ancêtre reçoit sa propre couleur.
- Attribuer :** choisissez des lignes dans le tableau (⌘ ou ↑ pour en choisir

plusieurs), puis, chez l'ancêtre, **Attribuer la sélection**. Retirer l'attribution et **Supprimer** s'appliquent à la sélection.

4. **Rechercher** : le champ de recherche filtre par correspondance ou par ancêtre et met les résultats en évidence sur la carte.

Un clic sur un endroit de la carte montre quels segments s'y trouvent, avec **Sélectionner dans le tableau** et **Agrandir**. Un clic sur le numéro du chromosome agrandit ce chromosome : chaque segment devient une barre légendée distincte, les chevauchements sont empilés, avec une échelle en Mb, les bandes et un curseur de zoom. **Tous les chromosomes** ramène à la vue d'ensemble.

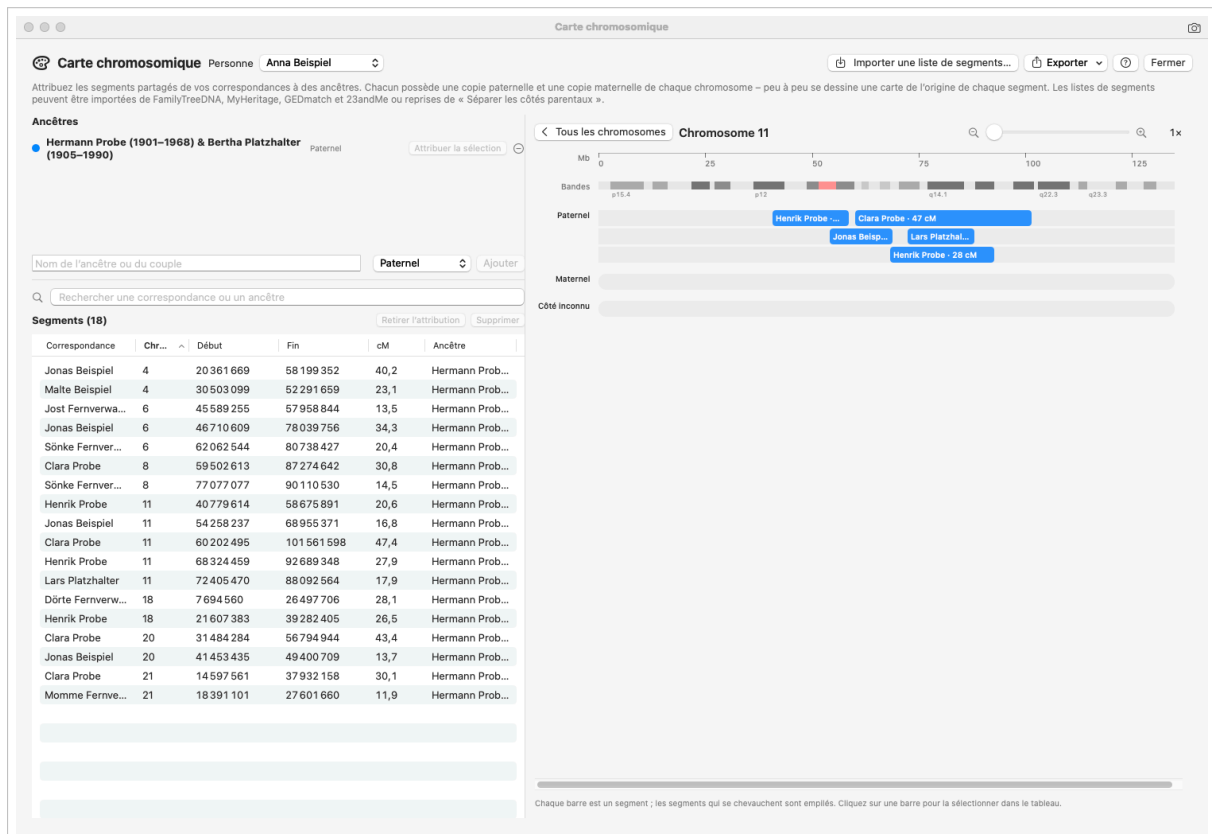


Figure 8.6: Le chromosome 11 agrandi.

8.5.3 Exporter

Le menu **Exporter** propose :

- **Tableau des segments (CSV) ...** – tous les segments avec correspondance, chromosome, début, fin, cM, SNP, côté, ancêtre et source ;
- **Exporter pour DNA Painter** – le format CSV propre à DNA Painter, avec les ancêtres comme groupes et leurs couleurs ; à importer là-bas via « Import » comme fichier CSV personnalisé ;
- **Carte entière en image (PNG) ...** et **Carte entière en PDF ...** – en clair sur fond blanc, avec un titre et la légende des ancêtres ; dans la vue agrandie, en plus, le chromosome seul en PNG ou en PDF.

Les coordonnées doivent être en GRCh37, comme chez FamilyTreeDNA ; la carte ne fait pas de conversion. Le tableau montre les cM du fichier importé ; les totaux sont calculés par Clavis. Les cartes restent uniquement sur ce Mac.

8.6 Le rapport familial

Rapport familial (PDF) (dans la fenêtre **Personnes**, dans Fichier, dans le menu **Données** ou sous « Que faire ensuite ? ») crée un rapport A4 compréhensible sur une personne, sans données brutes – à partager avec la famille. Il contient les tests disponibles, les haplogroupes ADNmt et Y avec leur signification, la parenté avec les autres personnes du dossier de données (d'après les données brutes autosomiques), des suggestions de tests, une partie « Contexte – expliqué simplement » et une note sur la confidentialité.

Outils de recherche

9.1 Le journal de recherche

Famille › Journal de recherche (↑⌘J) garde la trace de la question que vous étudiez et de l'avancement de vos recherches. Il comporte deux parties.

Hypothèses : pour chaque hypothèse, les champs **La question, aussi précise que possible**, **Données** : fournisseur, date de consultation, valeurs mesurées, **Hypothèse**, **Ce qui plaide pour**, **Ce qui plaide contre**, **Étape suivante** et **État** (ouverte, indice, présomption fondée, étayée, établie, rejetée) avec la date. Les hypothèses rejetées y ont leur place autant que celles qui sont confirmées.

The screenshot shows a web application titled "Journal de recherche". At the top, there are several tabs: "Hypothèses", "Fiches de contrôle de segment", "Correspondances saisies...", "+ Nouvelle hypothèse", "Rapport PDF...", and "Supprimer". The "Hypothèses" tab is active. Below the tabs, there is a list of hypotheses. The first one is titled "Wohin gehört Rike Entwurf (120 cM, ohne Seite des Anbieters)?" and is marked as "ouverte". To the right of this list, there is a detailed form for editing a hypothesis. The form contains the following fields: "La question, aussi précise que possible" with the text "Wohin gehört Rike Entwurf (120 cM, ohne Seite des Anbieters)?"; "Données : fournisseur, date de consultation, valeurs mesurées" with the text "FamilyTreeDNA Family Finder, Abruf 10.10.2026: Rike Entwurf 120 cM, längster Block 30,5 cM, 5 Segmente. In Pauls Liste fehlt sie."; "Hypothèse" with the text "Rike ist mit Anna über die Mutterseite verwandt, etwa als Cousine 2. Grades."; "Ce qui plaide pour" with the text "Sie fehlt in der Match-Liste des Vaters; 120 cM liegen in der Spanne für Cousins 2. Grades."; "Ce qui plaide contre" with the text "Sie steht nicht im Stammbaum; ohne Vergleich mit einer Verwandten der Mutter bleibt die Seite offen."; "Étape suivante" with the text "Rike nach ihrem Stammbaum fragen; Segmente mit Mira Muster vergleichen."; and "État" set to "ouverte" with a date of "État au 10 octobre 2026". Below the form, there is a section titled "Comparer les candidats" with a paragraph of text explaining the comparison process and a button "+ Ajouter un candidat". At the bottom, there is a small note: "Le journal est conservé uniquement sur ce Mac. Pour les correspondances, mieux vaut des initiales que des noms, surtout si vous transmettez un rapport."

Figure 9.1: Une hypothèse dans le journal de recherche.

Sous **Comparer les candidats**, vous indiquez pour chaque candidat la parenté qu'auraient les correspondances avec lui. Clavis compare chaque valeur à la fourchette observée du Shared cM Project et indique pour chaque candidat combien de valeurs se trouvent dans la fourchette ;

à partir de deux candidats suit une pondération approximative sous forme de barres de pourcentage. La pondération n'apparaît que si tous les candidats reposent sur les mêmes correspondances : saisissez pour chaque candidat les mêmes correspondances (mêmes initiales dans le champ **Correspondance (initiales)**) avec leurs cM, chacune avec la parenté qui vaudrait pour ce candidat ; sinon, une remarque explique ce qui manque. Une valeur de 0 cM ou inférieure à 7 cM compte comme « non détectable » et non comme une valeur exacte : elle plaide contre une parenté proche, mais n'exclut pas une parenté éloignée. Une fourchette n'est pas une limite d'exclusion ; la pondération n'est pas une preuve, et si le bon candidat manque, elle ne dit rien.

Fiches de contrôle de segment : une fiche consigne, pour un seul segment, ce sur quoi repose le constat : correspondance, date des données, référence, position, taille, méthode, côté, triangulation, accumulation, chemin généalogique, autre explication et état. Les fiches peuvent être créées préremplies à partir des segments qui se chevauchent et des groupes de segments.

The screenshot shows a web application window titled 'Journal de recherche'. It has a sidebar with 'Hypothèses' and 'Fiches de contrôle de segment' (selected). The main area contains a form for a segment control sheet. The form has a title bar with 'Correspondances saisies à la m...', '+ Nouvelle fiche', 'Rapport PDF...', and 'Supprimer'. The form fields are as follows:

- Correspondance**: Clara Probe, Jonas Beispiel, Henrik Probe, Malte Beispiel, Sönke Fernverwandt, Dörte Fernverwandt, Lars Platz
- Date des données**: Date de téléchargement de la liste ou du fichier
- Référence**: Version du génome de référence, p. ex. GRCh37
- Position**: Chr 4, 30,5 – 52,3 Mb; Chr 6, 46,7 – 58,0 Mb; Chr 6, 62,1 – 78,0 Mb; Chr 8, 77,1 – 87,3 Mb; Chr 11, 54,3 – 58,7
- Taille**: Longueur en centimorgans, nombre de positions communes
- Méthode**: FamilyTreeDNA, ≥ 10 cM
- Côté**: copie paternelle
- Triangulation**: Vérifiée avec qui ; résultat ; ou non vérifiée
- Accumulation**: Nombre d'autres correspondances au même endroit
- Chemin généalogique**: Couple d'ancêtres présumé et preuve dans l'arbre
- Autre explication**: Alternative la plus forte non encore exclue
- État**: indice (dropdown menu) | État au 10 octobre 2026

At the bottom, a note states: 'Le journal est conservé uniquement sur ce Mac. Pour les correspondances, mieux vaut des initiales que des noms, surtout si vous transmettez un rapport.'

Figure 9.2: Une nouvelle fiche de contrôle de segment avec ses champs.

Rapport PDF... enregistre l'hypothèse ou la fiche choisie en PDF. Pour les correspondances, mieux vaut utiliser des initiales que des noms, surtout si vous partagez un rapport.

9.2 Correspondances saisies à la main

Certains fournisseurs ne fournissent plus leur liste de correspondances sous forme de fichier. Dans **Correspondances saisies à la main** (menu Famille ou journal de recherche), vous saisissez

vous-même les correspondances importantes : initiales, personne, fournisseur, cM partagés, segment le plus long, date de consultation, côté, groupe et notes. L'application indique les parentés dont la fourchette correspond à la valeur.

Correspondances saisies à la main

+ Ajouter une correspondance Supprimer 2 correspondances saisies

Personne (dont ce sont les co) Coller depuis le presse-papiers

Correspondance (in...	Personne	Fournisseur	cM partagés	Segment le plus...	Groupe	Consulté le
K. M.	Anna Beispiel	MyHeritage	214	48,5	Linie Muster	10.10.2026
H. B.	Anna Beispiel	MyHeritage	96	31,2	Linie Probe	10.10.2026

K. M. Anna Beispiel Fournisseur MyHeritage

214 48,5 10.10.2026 Côté non attribué Linie Muster

Parentés possibles selon le Shared cM Project

Cousins germains, décalés de deux générations · Cousins issus de germains · Cousins issus de germains, décalés d'une génération · Demi- Cousins issus de germains · Cousins au 3e degré · Cousins germains, décalés d'une génération

Mes notes

Match aus der Liste bei MyHeritage; Stammbaum zeigt Muster aus Dorf A. Angeschrieben am 10.10.2026.

Le Journal est conservé uniquement sur ce Mac. Pour les correspondances, mieux vaut des initiales que des noms, surtout si vous transmettez un rapport.

Figure 9.3: Correspondances saisies à la main avec deux entrées ; la correspondance « K. M. » est choisie.

Coller depuis le presse-papiers reprend des correspondances depuis une page de correspondances copiée : dans le navigateur, ouvrez la page des correspondances ADN de MyHeritage ou d'Ancestry, sélectionnez tout (⌘A) et copiez (⌘C), indiquez dans le champ **Personne (dont ce sont les correspondances)** à qui appartiennent ces correspondances, puis cliquez sur le bouton. Sont lus le nom, les cM et l'estimation du fournisseur, et pour MyHeritage aussi les segments et le segment le plus long. Les entrées existantes sont mises à jour, pas dupliquées. Pour les pages suivantes de la liste, répétez l'opération. Clavis n'accède pas à votre compte.

9.3 Rechercher des cM partagés

Comparer > Rechercher des cM partagés (🔍🔗) : saisissez l'ADN partagé en cM (de 1 à 8 000), et Clavis liste toutes les parentés dont la fourchette observée selon le Shared cM Project 4.0 inclut cette valeur, en commençant par celle dont la moyenne est la plus proche.

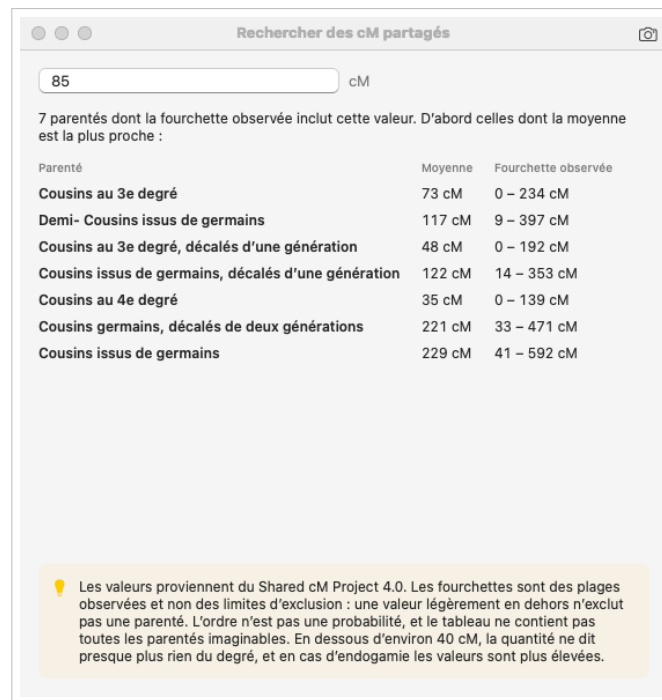


Figure 9.4: Rechercher des cM partagés pour 85 cM.

Les fourchettes sont des plages observées, pas des limites d'exclusion. L'ordre n'est pas une probabilité ; en dessous d'environ 40 cM, la quantité ne dit presque plus rien du degré, et en cas d'endogamie les valeurs sont plus élevées.

9.4 Rechercher des marqueurs dans tous les fichiers

Données › Chercher des marqueurs () parcourt tous les fichiers à la recherche d'un numéro rs, d'un nom de SNP (p. ex. M267), d'un marqueur DYS, d'une mutation de l'ADNmt (p. ex. 16519C) ou d'une position. Les résultats indiquent la personne, le fichier, le marqueur, le chromosome, la position et la valeur ; **Ouvrir le fichier** sélectionne le fichier dans la fenêtre principale. Sous le tableau figurent le nombre de résultats et le terme recherché auquel ils correspondent.

Rechercher dans tous les fichiers

Q Rechercher dans tous les fichiers

M304

Rechercher

Index : 13 fichiers - 3 327 351 entrées

Mettre à jour l'index

Supprimer l'index

Personne	Fichier	Marqueur	Chromosome	Position	Valeur
erik	B12345_BigY_Name...	M304	Y	20 587 967	A->C
erik	SNP_Results_B1234...	M304	Y	—	+
horst	SNP_Results_IN1234...	M304	Y	—	+

3 résultats pour « M304 »

Ouvrir le fichier

L'index est stocké uniquement en local et mis à jour quand les fichiers changent. Il contient marqueurs et génotypes – traitez-le comme les données brutes.

Figure 9.5: La recherche du SNP Y M304 le trouve dans trois fichiers.

La recherche porte sur un index local, complété à l'ouverture de la fenêtre par les fichiers nouveaux ou modifiés (**Mettre à jour l'index**, **Supprimer l'index**). Il couvre les données brutes de puce, les variantes Y (CSV et VCF Y), les Y-STR et les FASTA d'ADNmt, mais pas les VCF de génome, les listes de correspondances et de segments, les BED ni les BAM. Si vous lancez une recherche pendant que l'index est encore en construction, la fenêtre affiche « L'index de recherche est en cours de construction. La recherche de « ... » démarrera dès qu'il sera prêt. » et lance ensuite la recherche d'elle-même. L'index contient des marqueurs et des génotypes – traitez-le comme les données brutes elles-mêmes.

Données, confidentialité et réglages

10.1 Données de référence

Clavis inclut les principales données de référence (PhyloTree Build 17 avec la rCRS pour l'ADNmt, un arbre Y de base d'environ 95 grandes branches, les longueurs des chromosomes). Vous chargez d'autres données publiques dans la fenêtre **Données de référence** (Données > Données de référence). Aucune donnée ADN n'est envoyée. Chaque ligne comporte un bouton de téléchargement, **Importer un fichier...** pour un fichier que vous vous êtes procuré vous-même et, après le chargement, **Mettre à jour** et **Supprimer**. Si un fichier est ancien, Clavis recommande de le recharger.

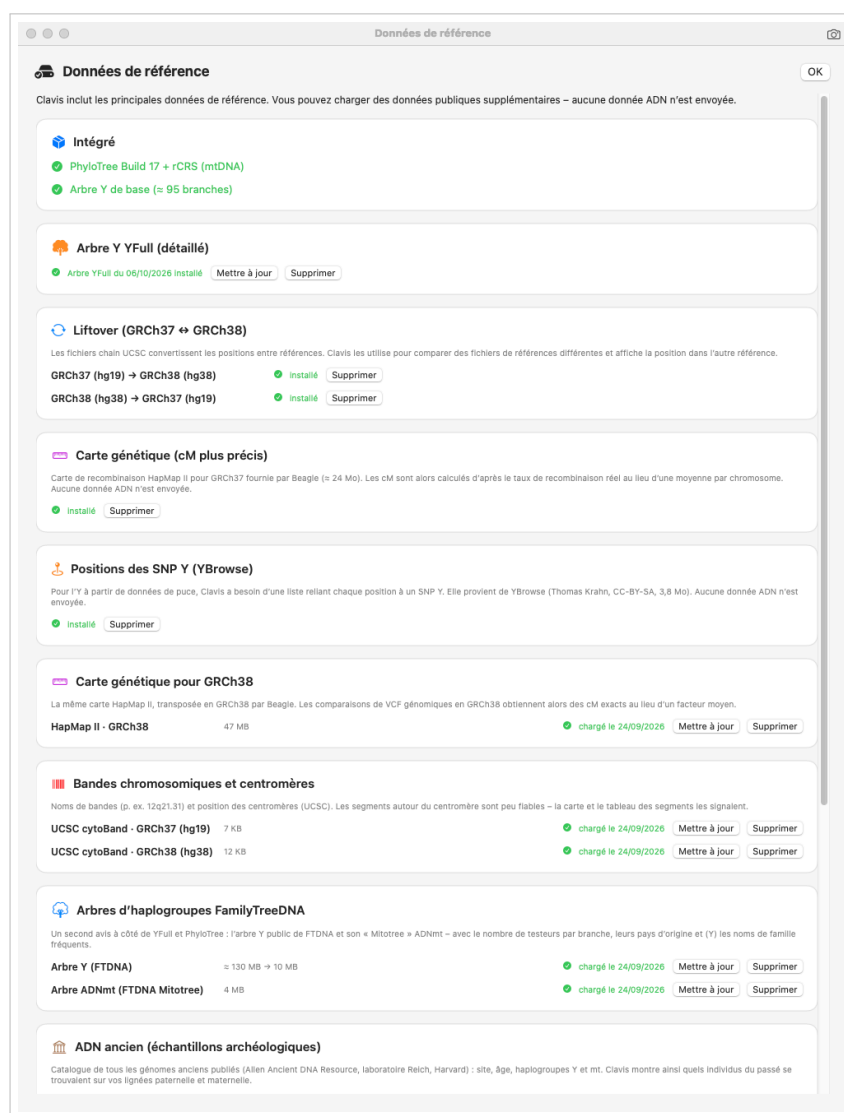


Figure 10.1: La fenêtre « Données de référence ».

Jeu de données	Usage	Taille
Arbre Y YFull	branche Y terminale précise, data-tions	≈ 15 Mo
Liftover GRCh37 ↔ GRCh38	comparaisons entre génomes de référence, positions	par sens
Carte génétique (GRCh37, GRCh38)	cM précis pour les comparaisons, le phasage, les segments homozygotes	24 / 47 Mo
Positions des SNP Y (YBrowse)	haplogroupe Y d'après les données de puce	3,8 Mo
Bandes chromosomiques et centromères	bandes dans la comparaison et la carte chromosomique	quelques Ko
Arbres d'haplogroupes FamilyTreeDNA	second avis pour l'Y et l'ADNmt	10 / 4 Mo
ADN ancien (AADR)	« ADN ancien sur votre lignée »	13 Mo
Fréquences alléliques (1000 Genomes)	estimation des origines, allèles rares	téléchargement de 1,46 Go
ClinVar, GWAS Catalog	uniquement si les données médicales sont activées	jusqu'à 200 Mo chacun

10.2 Confidentialité et sécurité

Données › Confidentialité et sécurité ouvre quatre cartes :

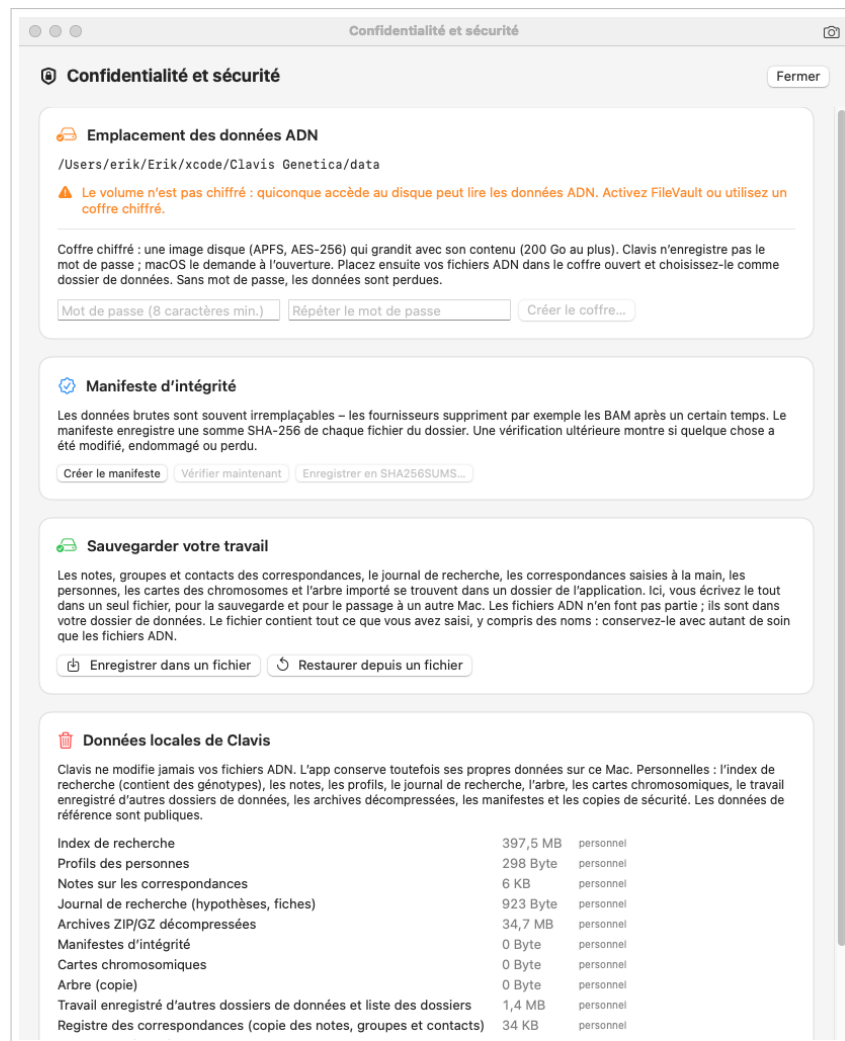


Figure 10.2: La fenêtre « Confidentialité et sécurité ».

Emplacement des données ADN

vérifie où se trouve le dossier de données et vous avertit s'il est dans iCloud Drive, dans un autre dossier synchronisé avec un cloud, dans le dossier Téléchargements ou sur un volume non chiffré. Avec **Créer le coffre...**, vous créez une image disque chiffrée (AES-256) de taille extensible, dans laquelle vous pouvez placer les fichiers ADN. Clavis n'enregistre pas le mot de passe – sans mot de passe, les données sont perdues.

Manifeste d'intégrité

Créer le manifeste enregistre une somme de contrôle SHA-256 de chaque fichier, **Vérifier maintenant** signale les fichiers nouveaux, modifiés et manquants, **Enregistrer en SHA256SUMS...** écrit un fichier vérifiable avec `shasum -c`. Le fichier `clavis-project.json` de Clavis n'en fait pas partie.

Sauvegarder votre travail

Enregistrer dans un fichier écrit vos notes, groupes, contacts, attributions de noms, le journal de recherche, les correspondances saisies à la main, les personnes, les cartes chromosomiques et l'arbre dans un fichier JSON – sans les fichiers ADN. **Restaurer depuis un fichier** les rétablit ; l'état actuel est sauvegardé automatiquement au préalable. Avant la restauration, Clavis vérifie le fichier : s'il contient des éléments que cette version ne connaît pas ou s'il est endommagé, il est refusé et rien n'est modifié. Le message est alors « Restauration impossible : ... Rien n'a été modifié. », avec la raison. Si l'écriture échoue

en cours de route, Clavis rétablit l'état précédent. La sauvegarde contient des noms et doit être conservée avec autant de soin que les fichiers ADN. Également accessible par Fichier › Sauvegarder votre travail....

Données locales de Clavis

liste ce que Clavis a lui-même enregistré (index de recherche, profils des personnes, notes, journal de recherche, archives décompressées, manifestes, cartes chromosomiques, copie de l'arbre, **Travail enregistré d'autres dossiers de données et liste des dossiers**, **Registre des correspondances (copie des notes, groupes et contacts)**, **Copies de sécurité faites avant une restauration**, données de référence), avec la taille et l'indication du caractère personnel ou non. **Supprimer les données personnelles** supprime tout ce qui, dans cette liste, est personnel, y compris le travail enregistré de tous les dossiers de données ; **Supprimer les données de référence** fait le ménage dans les données de référence, qui peuvent être rechargées à tout moment. Dans les deux cas, vos fichiers ADN restent intacts.

10.3 Convertir pour téléversement

Fichier › Convertir pour téléversement... écrit des données brutes autosomiques de puce (CSV, TSV ou TXT) dans un autre format, afin de les téléverser sur un autre service : **Format 23andMe**, **Format AncestryDNA** ou **Format FamilyTreeDNA/MyHeritage (CSV)**. Puis **Convertir et enregistrer....** Seule la présentation change, rien n'est ajouté ; les fichiers en GRCh38 sont refusés. La conversion n'existe pas pour les autres fichiers (par exemple Y-STR, VCF ou listes de correspondances).

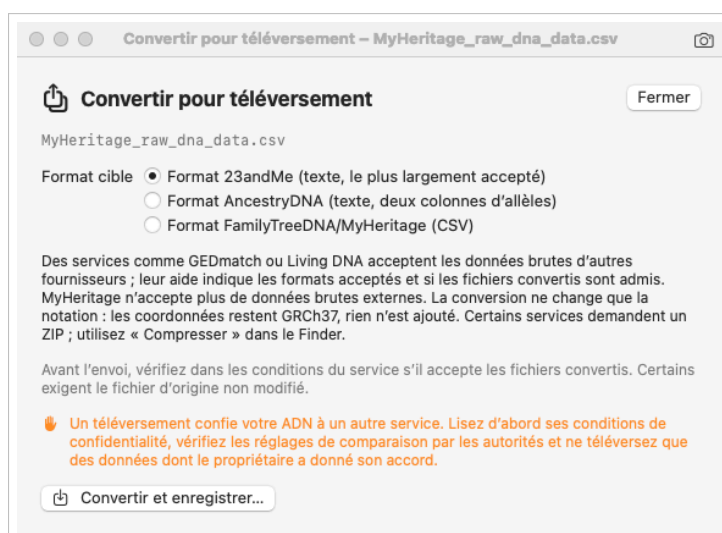


Figure 10.3: La fenêtre « Convertir pour téléversement ».

Vérifiez vous-même quels services acceptent les fichiers convertis. FamilyTreeDNA n'accepte pas les fichiers convertis, MyHeritage n'accepte plus de données brutes d'autres fournisseurs. Un téléversement confie votre ADN à un service tiers : lisez d'abord ses conditions de confidentialité et ses réglages relatifs aux comparaisons par les autorités.

10.4 Données médicales

Clavis n'est pas un dispositif médical. Les analyses médicales sont désactivées. Dans les réglages, sous **Données médicales**, vous pouvez les activer avec **Afficher les données médicales ?** ; un avertissement, que vous devez accepter, s'affiche d'abord. Vous disposez ensuite de Données › Variantes médicales et, sous **Données de référence**, des jeux de données ClinVar et GWAS Catalog.

La fenêtre **Variantes médicales** analyse un fichier de puce, un VCF de génome ou un FASTA d'ADNmt complet : les entrées de ClinVar pour lesquelles la personne porte l'allèle indiqué, filtrées par signification et niveau de vérification, et les résultats d'études du GWAS Catalog avec l'effet et la fréquence.

Aucun diagnostic, sans garantie. Les résultats tirés de données de puce sont souvent faux. Faites confirmer tout résultat inhabituel par un laboratoire certifié et parlez-en à un médecin. Les effets issus d'études sont en général faibles et, pris isolément, sans signification. Désactiver la fonction retire votre consentement.

10.5 Réglages

Clavis Genetica › Réglages... (⚙️) ou la roue dentée :

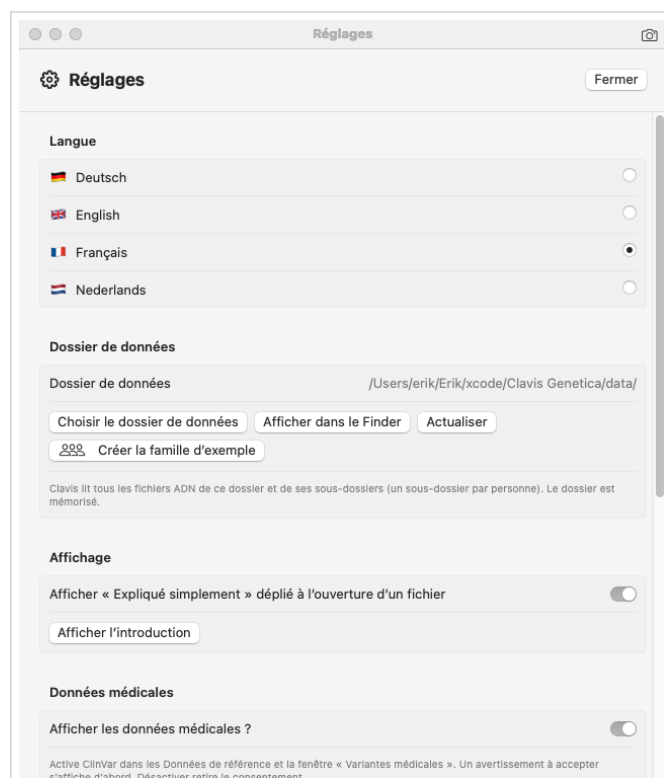


Figure 10.4: Les réglages.

Langue

allemand, anglais, français, néerlandais.

Dossier de données

le chemin et les boutons **Choisir le dossier de données**, **Afficher dans le Finder**, **Actualiser** et **Créer la famille d'exemple**.

Affichage

si « Expliqué simplement » est déplié à l'ouverture d'un fichier ; **Afficher l'introduction**.

Données médicales

voir ci-dessus.

Rechercher des mises à jour

version, dernière vérification, bouton de vérification.

Données enregistrées

emplacement des données propres à Clavis (~/.Library/ApplicationSupport/be.f97.clavisgenetica), avec des boutons vers le Finder, les données de référence et la confidentialité.

Aide dans l'application

Bases de l'ADN et aide

(Aide, ⓘ) explique l'ADN, les trois types de tests, puce et séquençage, les haplogroupes, les génomes de référence, la détection du créateur, la structure des dossiers, la confidentialité et les principales fonctions.

Glossaire

(ⓘ ⓘ ⓘ) avec un champ de recherche ; les entrées proviennent du glossaire du livre « Clavis Genetica », complétées par les termes techniques de l'application. Dans l'application, les petits boutons « ? » et la ligne « Termes : » ouvrent directement l'explication d'un terme.

Afficher l'introduction

l'introduction en six étapes.

Expliqué simplement et Que faire ensuite ?

dans chaque vue de fichier (chapitre 3).

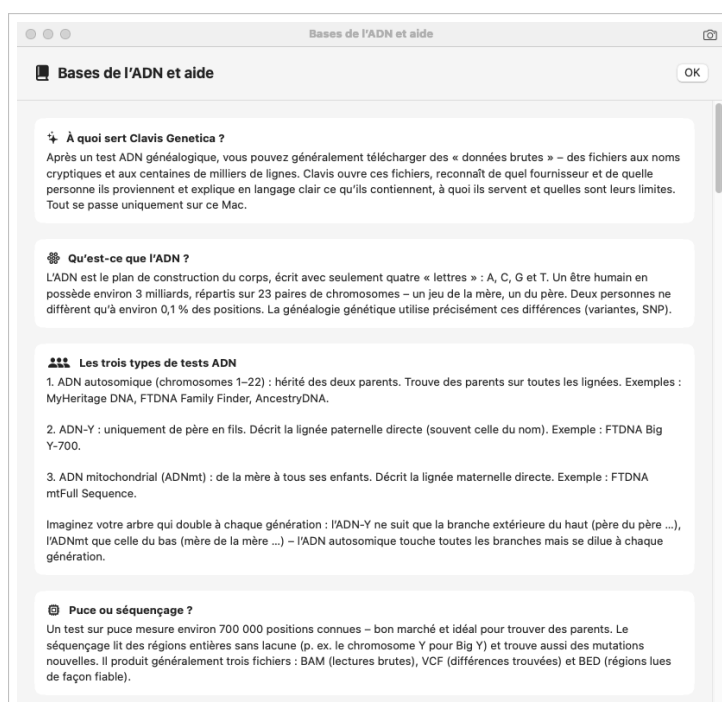


Figure 11.1: Bases de l'ADN et aide.



Figure 11.2: Le glossaire avec la recherche « Triangulation ».

Coup d'œil dans le Finder

Avec la barre d'espace, le Finder affiche un aperçu des fichiers FASTA, BED et BAM : pour un FASTA, la longueur, la teneur en GC et les premières bases ; pour un BED, les régions couvertes ; pour un BAM, les contigs, le groupe de lectures et les programmes. Les fichiers CSV et VCF en sont volontairement exclus.

Menus et raccourcis clavier

Commande	Raccourci
<i>Clavis Genetica</i>	
À propos de Clavis Genetica · Rechercher des mises à jour · Réglages...	– · ⌘U · ⌘,
<i>Fichier</i>	
Ouvrir un fichier ou un dossier...	⌘O
Actualiser	⌘R
Convertir pour téléversement... · Rapport familial (PDF)... · Sauvegarder votre travail...	–
<i>Comparer</i>	
Comparer le fichier choisi avec un second	⌘D
Comparaison de plusieurs personnes	⇧ ⌘M
Segments qui se chevauchent...	–
Rechercher des cM partagés	⇧ ⌘L
<i>Famille</i>	
Personnes	⇧ ⌘P
Analyser l'arbre	⇧ ⌘T
Carte chromosomique	⇧ ⌘K
Séparer les côtés parentaux (phasage)	–
Journal de recherche	⇧ ⌘J
Correspondances saisies à la main	–
<i>Données</i>	
Chercher des marqueurs	⌘F
Données de référence · Confidentialité et sécurité	–
Capture de la fenêtre	⌘S
Variantes médicales (si elles sont activées)	–
<i>Aide</i>	
Bases de l'ADN et aide	⌘?
Glossaire	⇧ ⌘G
Afficher l'introduction	–

Fichiers pris en charge

Type	Fichiers
Données brutes de puce	MyHeritage, FamilyTreeDNA Family Finder, AncestryDNA, 23andMe, Living DNA (CSV, TXT, TSV)
Big Y	Named Variants, Private Variants, Matches (CSV), variants.vcf, regions.bed, BAM avec BAI
ADN-Y	résultats SNP de FamilyTreeDNA, exports Y-STR (de Y-37 à Big Y-700)
ADNmt	FASTA (mtFull Sequence, mtPlus)
Listes de correspondances	FamilyTreeDNA Family Finder Matches, Chromosome Browser (segments), correspondances Y
Général	VCF (y compris gVCF, pour les comparaisons avec l'extension .vcf ; s'il y a plusieurs échantillons, seul le premier est lu), BED, BAM/BAI, FASTA, archives ZIP et GZ
Arbre généalogique	GEDCOM 5.5, Gramps XML (dans la fenêtre Personnes)

En cas de problème

Un fichier n'apparaît pas dans la liste.

Vérifiez l'extension (section 2.1) ; **Actualiser**. Les fichiers masqués sont ignorés.

Le dossier n'affiche qu'une seule personne.

Le dossier choisi se trouve probablement un niveau trop haut ; Clavis propose d'ouvrir le bon.

La liste de correspondances et la liste de segments ne sont pas reliées.

Les deux doivent se trouver dans le même dossier de personne et porter les noms d'origine de FamilyTreeDNA.

Des noms de la liste de segments manquent dans la liste de correspondances.

Attribuez-les à la main dans l'encadré **Correspondance des noms avec la liste**.

Pas d'haplogroupe Y d'après les données de puce.

Chargez les positions des SNP Y sous **Données de référence** ; le fichier doit être en GRCh37 ; beaucoup de puces ne mesurent presque pas de SNP Y nommés.

Les cM diffèrent de ceux du fournisseur.

Chargez la carte génétique ; des écarts de quelques pour cent sont normaux.

« Analyser l'arbre » indique qu'aucune personne n'est reliée.

Dans la fenêtre **Personnes**, reliez la personne à son entrée dans l'arbre.

Le contrôle préalable de la qualité n'affiche aucune évaluation.

Le fichier n'est pas encore chargé : cliquez sur **Charger le fichier** dans la carte.

Le rapport de qualité indique « Limité » et un grand écart.

Plus de 15 Mb sans mesure séparent deux marqueurs communs (les centromères ne comptent pas). Cela concerne les segments, la triangulation et le phasage, pas l'estimation de parenté ; vérifiez à la main les limites des segments dans cette région.

Deux VCF de génome donnent « Trop peu de marqueurs communs ».

Des VCF de variantes seules partagent trop peu de positions ; utilisez un gVCF ou des données brutes de puce.

Un autre dossier de données ne s'ouvre pas.

Clavis indique la raison et laisse le dossier précédent ouvert avec votre travail. Rien ne change dans le dossier ni dans ses fichiers ADN.

Une sauvegarde ne peut pas être restaurée.

Le fichier est endommagé ou contient des éléments que cette version ne connaît pas. Rien n'a été modifié ; choisissez une autre sauvegarde ou mettez l'application à jour.

La mise à jour ne se télécharge pas.

Vérifiez la connexion Internet et, en réseau local, l'autorisation sous Confidentialité et sécurité › Réseau local.