

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Guide du logiciel

PROPRIÉTÉ D'ILLUMINA

Document n° 100000067940 v08 FRA

Juin 2023

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO.

L'utilisation de ce produit est couverte par des brevets détenus et concédés sous licence à Illumina, Inc. Le paiement de ce produit confère le droit limité et non transférable d'utiliser ce produit pour l'usage auquel il est destiné conformément à sa documentation et à toute autre condition associée. Une liste représentative et non exhaustive de ces brevets est disponible à l'adresse suivante www.illumina.com/patents. Aucun droit en vertu de tout autre brevet ou pour toute autre utilisation n'est transmis expressément, implicitement ou par préclusion.

Ce document et son contenu sont exclusifs à Illumina, Inc. et ses filiales (« Illumina ») et sont uniquement destinés à un usage contractuel de ses clients en lien avec l'utilisation du ou des produits décrits dans la présente et à aucune autre utilisation. Ce document et son contenu ne seront pas utilisés ou distribués dans tout autre but et/ou autrement communiqués, divulgués ou reproduits de quelque manière que ce soit sans l'autorisation préalable et écrite d'Illumina. Par le biais de ce document, Illumina ne fournit aucune licence sur ses droits de brevets, de marques, d'auteur ou tout autre droit commun, ni n'en fournit sur de tels droits de tierces parties.

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

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

ILLUMINA N'ASSUMERA AUCUNE RESPONSABILITÉ EN CAS DE DOMMAGE CAUSÉ PAR UNE MAUVAISE UTILISATION DU OU DES PRODUITS DÉCRITS DANS LA PRÉSENTE (Y COMPRIS DES PARTIES DE CELLE-CI OU LE LOGICIEL).

© 2023 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

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

Historique des révisions

Document	Date	Description de la modification
Document n° 1000000067940 v08	Juin 2023	Suppression des descriptions de feuilles d'échantillons pour les lots hybrides afin de les aligner sur les fonctionnalités du logiciel.
Document n° 1000000067940 v07	Février 2023	Options de configuration du serveur modifiées pour améliorer la sécurité. La modification du mot de passe d'automatisation sur ML-STAR nécessite une visite sur le terrain du personnel de maintenance sur le terrain d'Illumina. Clarification des directives pour l'ajout d'informations de code-barres aux feuilles d'échantillons d'entrée et pour le téléchargement de feuilles d'échantillons pour les lots hybrides. Mise à jour des directives pour la création d'un nom d'utilisateur. Suppression de la référence au champ Network Password (Mot de passe réseau) des instructions de configuration du serveur. Mise à jour de l'exemple fourni pour une suppression partielle ou une anomalie de duplication.

Document	Date	Description de la modification
Document n° 1000000067940 v07	Février 2023	Ajout d'une règle de classement pour le champ anomaly_description. Pour les anomalies au sein d'un même chromosome, les aneuploïdies du chromosome entier précèdent les délétions partielles ou les duplications. Ajout de colonnes Type et Regex aux rapports sur les résultats et les notifications et à ceux sur les traitements. Libellé mis à jour dans tout le document pour améliorer la clarté.
Document n° 1000000067940 v06	Août 2021	Mise à jour de l'adresse du représentant autorisé de l'UE.
Document n° 1000000067940 v05	Septembre 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Ajout d'instructions pour les nouvelles fonctionnalités de chiffrement de sauvegarde et de mot de passe réseau. • Mise à jour de la section Téléchargement et installation d'un certificat avec des instructions plus détaillées. • Ajout d'une étape pour saisir le mot de passe réseau et d'un rappel pour générer un certificat dans la section Configuration du serveur pour Workflow Manager. • Mise à jour des lecteurs de serveur de mappage pour indiquer les autorisations utilisateur réservées aux administrateurs et la compatibilité de la version SMB mise à jour.

Document	Date	Description de la modification
Document n° 1000000067940 v05	Septembre 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Ajout d'une référence à la section Chiffrement de sauvegarde vers les données d'archivage pour Onsite Server. • Ajout d'une note à l'introduction de l'interface utilisateur Web du logiciel d'analyse indiquant que le logiciel n'est pas accessible via des appareils mobiles. • Ajout de notes de clarification sur la capitalisation des sorties dans le NIPT Report (Rapport NIPT). • Mise à jour de la présentation des informations sur les options de valeur pour une lisibilité humaine dans la section Rapports sur les résultats et les notifications. • Mise à jour de la convention de dénomination pour Workflow Manager afin d'afficher de manière cohérente le nom complet du logiciel VeriSeq NIPT Workflow Manager.
Document n° 1000000067940 v04	Février 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Mise à jour des rubriques d'entrée de feuille d'échantillon et de téléchargement de feuille d'échantillon pour clarifier la limitation des fonctionnalités du téléchargement de feuille d'échantillon. • Mise à jour des adresses du promoteur australien et d'Illumina Pays-Bas.

Document	Date	Description de la modification
Document n° 1000000067940 v03	Octobre 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Ajout d'une section Considérations environnementales pour VeriSeq Onsite Server v2. • Mise à jour de la présentation des résultats d'anomalies chromosomiques sexuelles dans la section Rapports sur les résultats et les notifications de l'annexe B pour correspondre à la présentation indiquée dans le rapport NIPT.
Document n° 1000000067940 v02	Avril 2019	Ajout de détails au NIPT Report (Rapport NIPT) et au Supplementary Report (Rapport complémentaire) pour s'aligner sur le matériel de formation.
Document n° 1000000067940 v01	Février 2019	Publication du guide VeriSeq NIPT Solution v2 Software à l'usage des clients.
Document n° 1000000067940 v00	Novembre 2018	Version initiale pour usage interne uniquement

Table des matières

Historique des révisions	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introduction	1
Architecture du système	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Introduction	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Entrée de feuille d'échantillon	7
Invalidation d'échantillon, de lot et de groupe	10
Télécharger une feuille d'échantillon	11
Sample Cancellation (Annulation d'échantillon)	12
VeriSeq NIPT Services	12
Démarrer VeriSeq NIPT Services	12
Séquençage de nouvelle génération	16
Introduction	16
Groupe de séquences	16
Intégration du stockage de données	16
Capacité de débit d'analyse	17
Contraintes de trafic réseau	17
VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software v2	19

Introduction	19
Composants de VeriSeq NIPT Assay Software	19
Tâches de VeriSeq NIPT Assay Software	21
Sequencing Handler (Gestionnaire de Séquençage)	23
Gestionnaire de pipeline analytique	24
Interface utilisateur Web	24
Contrat de Licence Utilisateur Final	26
Configurer l'interface utilisateur Web	26
Se connecter à l'interface utilisateur Web	26
Le tableau de bord	27
Gestion des utilisateurs	29
Gérer un lecteur réseau partagé	31
Configurer les paramètres de réseau et de certificat	32
Configurer les notifications par e-mail du système	35
Configurer le chiffrement de sauvegarde	36
Configurer les mots de passe réseau	37
Se déconnecter	38
Analyse et rapports	38
Démultiplexage et génération FASTQ	38
CQ de séquençage	39
Estimations de la fraction foétale	39
Statistiques utilisées dans la notation finale	40
CQ d'analyse	40
CQ des échantillons NTC	41
VeriSeq Onsite Server v2	41
Disque local	41
Base de données locale	42
Archiver les données	43
Mapper les lecteurs du serveur	43
Redémarrer le serveur	44
Arrêter le serveur	45
Récupérer après un arrêt inattendu	45
Considérations environnementales	45
 Mesures de CQ	 47

Mesures et limites du CQ quantitatif	47
Mesures et limites du CQ de séquençage	48
Rapports du système	50
Introduction	50
Fichiers de sortie	50
Structure des fichiers de rapports	50
Résumé des rapports du système	52
Événements de génération de rapports	54
Rapports sur les résultats et les notifications	56
NIPT Report (Rapport NIPT)	56
Supplementary Report (Rapport complémentaire)	65
Sample Invalidation Report (Rapport d'invalidation d'échantillon)	71
Sample Cancellation Report (Rapport d'annulation d'échantillon)	72
Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe)	73
Rapports de traitement	73
Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot)	73
Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot)	74
Library Sample Report (Rapport d'échantillon de la banque)	75
Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la banque)	76
Library Labware Report (Rapport sur le matériel de laboratoire de la banque)	77
Library Quant Report (Rapport de quantification de la banque)	78
Library Process Log (Journal des traitements de la banque)	78
Pool Report (Rapport de groupe)	80
Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe)	80
Sequencing Report (Rapport de séquençage)	81
Analysis Failure Report (Rapport d'échec d'analyse)	82
Dépannage	83
Introduction	83
Notifications d'Assay Software	83
Notifications de progression	83

Notifications d'invalidation	85
Notifications d'erreur récupérables	86
Notifications d'erreurs irrécupérables	93
Procédures d'action recommandées	97
Problèmes système	99
Tests de traitement des données	99
Tester le serveur	99
Exécuter des données de test d'analyse complète	100
Ressources et Références	102
Acronymes	102
Assistance technique	103

VeriSeq NIPT Solution v2

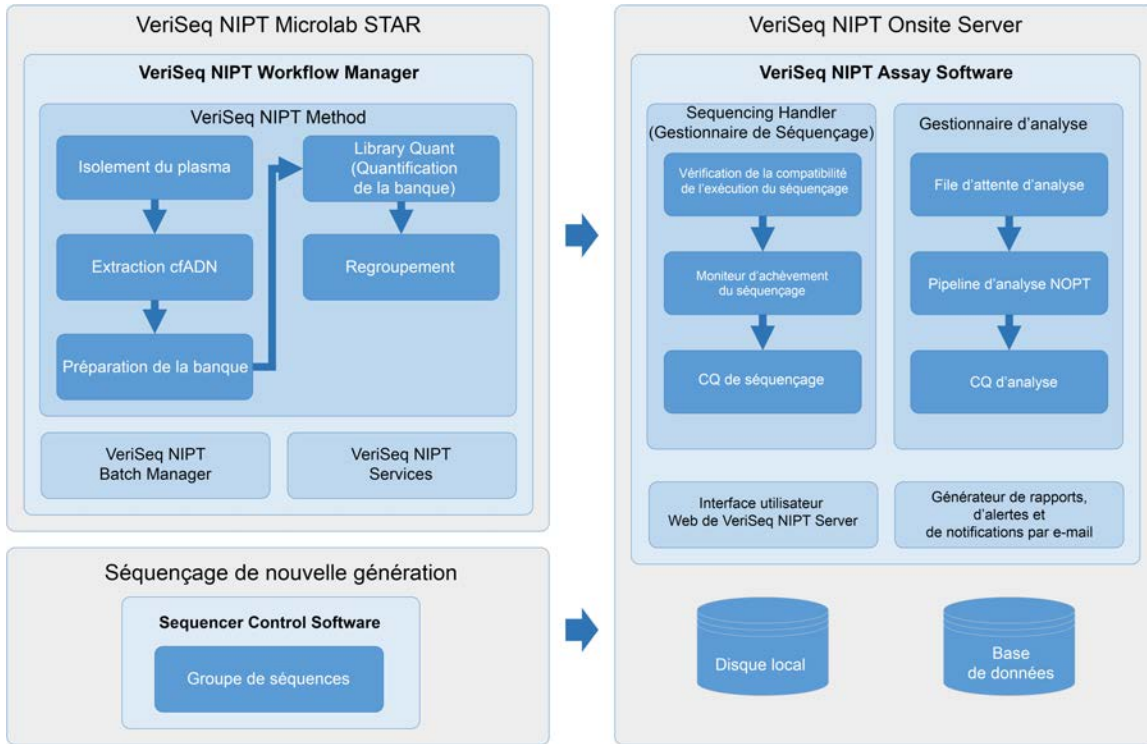
Introduction

VeriSeq NIPT Solution v2 est un test de diagnostic *in vitro* destiné au dépistage-basé sur le séquençage pour la détection des aneuploïdies fœtales à partir d'échantillons de sang total périphérique maternel chez les femmes enceintes d'au moins 10 semaines de gestation. Le test offre deux options pour les types de dépistage : de base et pangénomique. Le dépistage de base fournit des informations sur le statut de l'aneuploïdie pour les chromosomes 21, 18, 13, X et Y seulement. Les dépistages pangénomiques fournissent des délétions partielles et des duplications pour tous les autosomes et un statut aneuploïdiste pour tous les chromosomes. Les deux types de dépistage offrent la possibilité de demander la déclaration de l'aneuploïdie chromosomique sexuelle (SCA, sex chromosome aneuploidy). Quel que soit le type de dépistage, ce produit ne doit pas être utilisé comme seule base pour le diagnostic ou d'autres décisions de gestion de la grossesse.

L'architecture du système VeriSeq NIPT Solution v2 comprend les éléments suivants :

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Instrument automatisé de manipulation des liquides qui utilise VeriSeq NIPT Workflow Manager et VeriSeq NIPT Sample Prep Kits pour préparer et suivre les échantillons de la banque. ML STAR utilise VeriSeq NIPT Assay Software v2 pour préparer les échantillons destinés à l'analyse, conformément au mode d'emploi fourni dans la *notice de VeriSeq NIPT Solution v2 (document n° 1000000078751)*.
- **Instrument de séquençage de nouvelle génération (NGS)**—Instrument de séquençage pangénomique qui permet de générer et de séquencer des amplifiats sur l'instrument. Le logiciel de contrôle fournit les étapes nécessaires à la mise en place d'un cycle de séquençage et génère des lectures de séquençage pour tous les échantillons du groupe de librairies quantifiées.
- **VeriSeq Onsite Server v2**—Un serveur qui héberge VeriSeq NIPT Assay Software v2 et stocke des données pour analyser les données de séquençage appariées. VeriSeq NIPT Assay Software surveille et analyse en permanence les données de séquençage et produit des résultats d'échantillons, des rapports de processus et des notifications.

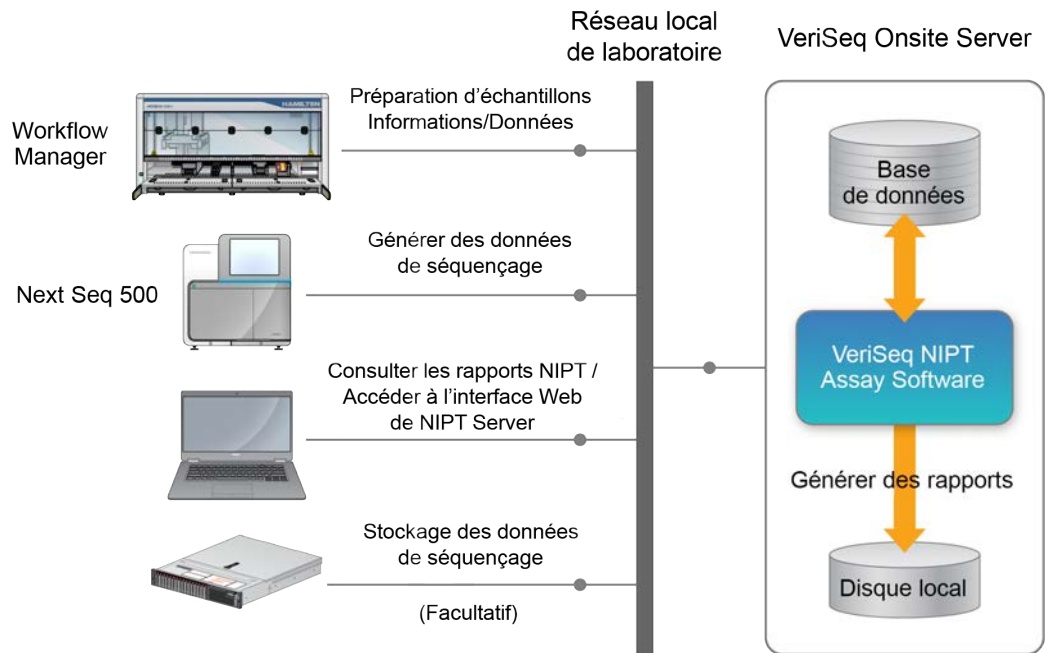
Figure 1 Composants de VeriSeq NIPT Solution v2



Architecture du système

VeriSeq NIPT Solution v2 utilise le réseau local (LAN, local area network) du laboratoire pour connecter tous les équipements du système à l'aide du même sous-réseau. L'utilisation du LAN offre un positionnement flexible de l'équipement et un débit extensible en connectant des instruments supplémentaires et/ou des postes de travail ML STAR. L'illustration suivante donne un aperçu de l'architecture du système.

Figure 2 Présentation de l'architecture de VeriSeq NIPT Solution v2



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduction

VeriSeq NIPT Workflow Manager est installé sur ML STAR et fournit une interface utilisateur graphique simple et intuitive qui automatise la préparation des échantillons de sang selon VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager maintient une connexion de données à VeriSeq Onsite Server v2 à des fins de traitement des données, de stockage, de suivi des échantillons et d'application de la logique de flux de travail.

VeriSeq NIPT Workflow Manager permet d'accéder aux modules logiciels suivants, également appelés méthodes :

- VeriSeq NIPT Method
- VeriSeq NIPT Batch Manager
- VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Méthode) dirige le traitement automatisé des échantillons sur le ML STAR. Le procédé accomplit les étapes de traitement suivantes :

- **Isolement du plasma**—Transfère 1 ml de plasma isolé à partir d'un tube de prélèvement sanguin. La logique du processus crée un lot avec VeriSeq NIPT Assay Software. Chaque lot contient des données d'échantillon, y compris le code-barres de l'échantillon, le type d'échantillon, le type de dépistage, la position du puits et l'indication du sexe.
- **Extraction d'ADN acellulaire (cfDNA)**—Purifie le cfDNA à partir de 900 µl de plasma.
- **Préparation de la banque**—Crée des banques à partir de cfDNA purifié prêtes pour le séquençage. Les banques incluent des index uniques pour chaque échantillon du lot.
- **Quantification de la banque**—Détermine la concentration de cfDNA à l'aide d'un colorant fluorescent intercalant dans un format de microplaque à 384 puits. La plaque comprend une courbe standard d'ADN étiquetée et des doublons de chaque échantillon du lot. Le système utilise les lectures de fluorescence brutes du lecteur de microplaques et calcule les concentrations d'échantillons en fonction de la courbe standard.
- **Regroupement et normalisation**—Combine les banques en groupes uniques pour le séquençage. Le système utilise les concentrations précédemment déterminées pour calculer les volumes de transfert appropriés pour chaque échantillon dans le groupe prêt pour le séquenceur.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager gère le statut des échantillons, des lots et des groupes via l'interface utilisateur. Le système permet le suivi des échantillons sur plusieurs systèmes de manipulation de liquides et instruments, de séquençage, ainsi que sur le pipeline d'analyse. Pour plus d'informations sur les procédures de traitement des échantillons, reportez-vous à la *notice de VeriSeq NIPT Solution v2 (document n° 1000000078751)*.

Vous pouvez gérer les échantillons dans le flux de travail à travers trois catégories différentes, appelées objets. Ces objets sont décrits dans le tableau suivant.

Objet	Description
Échantillon	Résultat d'un prélèvement unique de 1 ml de plasma à partir d'un seul tube de sang. Les échantillons sont associés au code-barres du tube de sang (le code-barres de l'échantillon) et au lot.
Lot	Plaque de 24, 48, ou 96 échantillons traités par le processus d'extraction de cfDNA et de préparation de banque.
Groupe	Volume normalisé et dilué de banques à double index prêtes à l'emploi. Chaque groupe contient jusqu'à 48 échantillons.

Le tableau suivant décrit les actions pouvant être appliquées aux objets lors du traitement.

Action	Objet	Rapport généré	Description
Invalidation	Échantillon	Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	Échantillon signalé par l'utilisateur comme n'étant plus valide pour le traitement. Aucun résultat de test n'est généré pour les échantillons invalidés. Exemple : Transfert visible de cellules sanguines pendant l'isolement du plasma.
	Lot	Batch Invalidation (Invalidation de lot)	Lot signalé par l'utilisateur comme n'étant plus valide. Si l'invalidation du lot se produit avant la génération du groupe, tous les échantillons sont invalidés. Exemple : Plaque tombée ou mal manipulée.
	Groupe	Pool Invalidation (Invalidation de groupe)	Groupe signalé par l'utilisateur comme n'étant plus valide. Après deux invalidations de groupe, tous les échantillons du groupe sont invalidés. Exemple : Volume total du groupe utilisé lors de deux échecs de séquençage.

Action	Objet	Rapport généré	Description
Échec du CQ	Échantillon	Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	VeriSeq NIPT Solution v2 a automatiquement marqué l'échantillon comme non valide en raison de l'échec d'une métrique de contrôle qualité (CQ) spécifiée ou d'une défaillance de manipulation de liquide détectée par le système.
	Lot	Batch Invalidation (Invalidation de lot)	VeriSeq NIPT Solution v2 a automatiquement marqué le lot entier comme non valide. Exemple : Défaillance du système lors de la manipulation de liquide.
Annulation	Échantillon	Sample Cancellation (Annulation d'échantillon)	La direction du laboratoire a signalé l'échantillon comme annulé. Aucun résultat de test n'est généré.
Modifier les attributs de l'échantillon	Échantillon	Sex Reporting (Indication du sexe)	Indication du sexe signalée par l'utilisateur comme Oui, Non ou SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui)—Le sexe de l'échantillon est généré. • No (Non)—Le sexe de l'échantillon n'est pas généré • SCA—Seules les aneuploïdies des chromosomes sexuels sont signalées.
	Échantillon	Sample Type (Type d'échantillon)	Type d'échantillon signalé par l'utilisateur comme Singleton (Simple), Twin (Gémellaire), Control (Témoin) ou No Template Control (NTC). La désignation du type d'échantillon affecte directement l'analyse du test. Pour garantir des résultats de test précis, le type d'échantillon doit être précis.
	Échantillon	Screen Type (Type de dépistage)	Type de dépistage signalé par l'utilisateur comme de base (21, 18, 13, X et Y uniquement) ou du génome entier (tous les chromosomes).

Après une invalidation, un échec du CQ ou une action d'annulation, l'objet n'est plus traité. Les systèmes de gestion des informations de laboratoire (LIMS, Laboratory information management systems) peuvent utiliser des rapports d'invalidation d'échantillon pour indiquer le retraitement de l'échantillon à partir du tube de prélèvement sanguin.

Entrée de feuille d'échantillon

La feuille d'échantillon d'entrée fournit des informations sur l'échantillon liées au patient, notamment le type d'échantillon et le statut d'indication des chromosomes sexuels. Le système nécessite des informations complètes sur l'échantillon avant de pouvoir générer des groupes de séquençage.

La feuille d'échantillon d'entrée doit être un fichier texte délimité par des tabulations (*.txt). Les noms de colonne d'en-tête dans le fichier doivent correspondre exactement aux noms de colonne d'en-tête tels qu'ils apparaissent dans le tableau suivant.

Colonne d'en-tête	Type de données	Exigence	Description
batch_name	Chaîne/vide	Requis	Indique le nom du lot de l'échantillon. Doit correspondre au nom de lot saisi dans la méthode appelante (Workflow Manager) pour confirmer que la feuille d'échantillons d'entrée est associée au lot approprié. Il doit contenir un maximum de 26 caractères. La colonne peut être laissée vide. Les feuilles d'échantillons sans colonne batch_name ne seront pas acceptées.
sample_barcode	Chaîne	Requis	Codes-barres sur les tubes de prélèvement sanguin chargés sur ML STAR. Si une valeur entière est utilisée comme exemple de code-barres, elle ne doit pas dépasser 15 chiffres. Un exemple de code-barres alphanumérique peut comporter au maximum 32 caractères. Utilisez uniquement des chiffres, des lettres, des tirets (-) et des traits de soulignement (_). L'exemple de code-barres n'est pas sensible à la casse. Les codes-barres sensibles à la casse ne sont pas considérés comme uniques. L'exemple de code-barres doit être unique et ne doit pas différer uniquement par la casse. Par exemple, les noms d'échantillon Sample01 et sample01 ne sont pas uniques.
sample_type	Chaîne	Requis	Indique le type d'échantillon à analyser. Les valeurs autorisées sont Singleton (Simple), Twin (Gémellaire), Control (Témoin) et NTC.

Colonne d'en-tête	Type de données	Exigence	Description
sex_chromosomes	Chaîne	Requis	Indique le signalement des chromosomes sexuels fœtaux. Les valeurs autorisées sont Yes (oui, signaler), No (non, ne pas signaler) et sca (signaler uniquement pour les aneuploïdies des chromosomes sexuels).
screen_type	Chaîne	Requis	Indique le type de dépistage pour l'analyse. Les valeurs autorisées sont « basic » (de base) et « genomewide » (pangénomique).

La feuille d'échantillons d'entrée est téléchargée pendant l'isolement ou le regroupement du plasma et peut être téléchargée à l'aide de Batch Manager. Le système applique automatiquement les codes-barres, le type de dépistage, le type d'échantillon et l'indication du sexe pour les NTC. Différentes informations sont requises selon que la feuille d'échantillons est téléchargée pendant l'isolement ou le regroupement du plasma. Les informations sur l'échantillon sont confirmées pendant le processus de téléchargement de l'échantillon. Les échantillons téléchargés pendant l'isolement du plasma peuvent inclure une liste complète d'échantillons ou un sous-ensemble d'échantillons. Lors du regroupement, le système demande toutes les informations manquantes sur l'échantillon qui n'ont pas été téléchargées lors de l'isolement du plasma, même pour les NTC (c'est-à-dire le chromosome sexuel et le type de dépistage).



ATTENTION

Pour éviter les erreurs, n'incluez pas d'informations sur les échantillons ou de lignes pour les NTC dans la feuille d'échantillons lors de l'étape d'isolement du plasma.

Vous pouvez contrôler le chargement des échantillons pour tous les échantillons d'un lot généré par le LIMS ou pour des échantillons spécifiques nécessitant un nouveau test. Si vous chargez des échantillons en vue d'un nouveau test, remplissez les positions ouvertes restantes avec des échantillons disponibles.

Choisissez parmi les stratégies suivantes pour utiliser les feuilles d'échantillons :

- Lots prédéfinis (lots créés par LIMS)
- Lots ad hoc (lots créés par VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Lots prédéfinis

Vous pouvez utiliser LIMS pour créer des lots avant le début du traitement des échantillons. Dans les lots prédéfinis, tous les échantillons sont déjà associés à un lot avant d'être chargés dans ML STAR. La feuille d'échantillon téléchargée pendant l'isolement du plasma comprend chaque échantillon du lot, ainsi que toutes les informations sur l'échantillon. Les feuilles d'échantillons pour les lots créés dans

LIMS doivent inclure des valeurs dans la colonne Batch ID (ID de lot). L'inclusion de l'ID de lot permet de s'assurer que le nom d'ID de lot correct a été saisi manuellement dans Workflow Manager au début du traitement.

L'approche par lots prédéfinie verrouille les échantillons exacts chargés car le système exige que tous les échantillons de la feuille d'échantillons soient dans le lot. Aucune autre information n'est requise. Le laboratoire peut procéder au rapport final sans entrée de données supplémentaires.

Les caractéristiques et les exigences de l'approche par lots prédéfinis sont les suivantes.

- Permet un contrôle complet du contenu des lots.
- Empêche le chargement d'échantillons indésirables.
- Nécessite un système de création de lots à partir de l'inventaire (LIMS avancé).
- Peut nécessiter que le personnel du laboratoire récupère les bons échantillons du stockage. Alternativement, nécessite un système de stockage d'échantillons avancé.

Lots ad hoc

Vous pouvez créer des lots en laboratoire en collectant physiquement des tubes d'échantillons et en les chargeant sur le ML STAR pendant l'isolement du plasma. Aucune association préalable échantillon-lot n'est requise. Vous déterminez les échantillons à inclure dans le lot.

Lorsque vous y êtes invité par Workflow Manager, sélectionnez **No Sample Sheet** (Aucune feuille d'échantillon) pendant l'isolement du plasma. Workflow Manager associe les échantillons chargés à l'identification de lot saisi manuellement et génère un rapport de lancement de lot.

Les caractéristiques et les exigences de l'approche par lots ad hoc sont les suivantes.

- Aucun LIMS ou feuille d'échantillon n'est requis.
- Vous pouvez modifier le rapport de lancement de lot avec des informations sur le type d'échantillon, le type de dépistage, et le rapport d'indication du sexe à télécharger pendant le regroupement. Vous pouvez ajouter des échantillons à tout moment.
- Il n'existe aucun contrôle automatisé sur les échantillons inclus dans le lot. Vous pouvez charger un échantillon non voulu.
- Les données d'échantillon doivent être téléchargées pendant le regroupement.

Modifier les attributs de l'échantillon

Avant de démarrer une analyse de séquençage, vous pouvez utiliser VeriSeq NIPT Batch Manager pour modifier les rapports sur les chromosomes sexuels d'échantillons individuels, le type de dépistage, et les attributs de type d'échantillon.

1. Accédez à Batch Manager. Pour plus d'informations, consultez la section [Accéder à Batch Manager à la page 10](#).
2. Saisissez l'ID du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le diagramme de la plaque de lot, sélectionnez la position du puits associé à un échantillon.

4. Vérifiez que l'échantillon correct est affiché, puis sélectionnez un attribut de type d'échantillon dans la liste déroulante Sample Type (Type d'échantillon).
5. Sélectionnez un attribut d'indication du sexe dans la liste déroulante Sex Reporting (Rapport sur le sexe).
6. Sélectionnez un attribut de type de dépistage dans la liste déroulante Screen Type (Type de dépistage).
7. Sélectionnez **Edit** (Modifier).

Invalidation d'échantillon, de lot et de groupe

Selon l'étape de traitement de l'échantillon, vous pouvez invalider un échantillon individuel, un lot ou un groupe d'échantillons. Après l'invalidation, l'échantillon, le lot ou le groupe n'est plus traité.

À tout moment avant de générer un rapport de test, utilisez la VeriSeq NIPT Method ou Batch Manager pour invalider un ou plusieurs échantillons.

Invalidation à l'aide de VeriSeq NIPT Method

Pour invalider des échantillons, effectuez les étapes suivantes pendant le traitement des échantillons.

1. Dans la fenêtre Well Comments (Commentaires sur le puits) à la fin de chaque processus de Workflow Manager, sélectionnez les puits individuels à rejeter, puis sélectionnez **OK**.
2. Sélectionnez au moins une annotation dans les menus déroulants ou cochez la case **Other** (Autre) et entrez un commentaire.
3. Cochez la case **Fail Sample** (Échec de l'échantillon) puis sélectionnez **OK**.
4. Confirmez que le système est sur le point de rejeter l'échantillon.

Invalidation à l'aide de Batch Manager

Utilisez Batch Manager pour invalider les éléments suivants :

- Un échantillon
- Un lot, avant que l'étape de groupe ne soit terminée.
- Un groupe d'échantillons, une fois l'étape de groupe terminée et avant de générer un rapport de test.

REMARQUE Avant d'exécuter Batch Manager, quittez toutes les méthodes en cours d'exécution.

Accéder à Batch Manager

Pour accéder à Batch Manager, utilisez l'une des actions suivantes :

- Dans App Launcher, sélectionnez **VeriSeq NIPT Batch Manager**.

- Sur un ordinateur connecté au réseau, accédez à `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` et ouvrez le fichier de méthode Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) à l'aide du contrôleur d'exécution Hamilton.

Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)

1. Accédez à Batch Manager.
2. Saisissez l'ID du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le diagramme de la plaque de lot, sélectionnez la position du puits associée à l'échantillon défaillant.
4. Vérifiez que le bon échantillon est affiché et sélectionnez **Invalidate Sample** (Invalidier l'échantillon).
5. Entrez une raison d'échec, puis sélectionnez **Invalidate** (Invalidier).
Sur le diagramme de la plaque de lot, l'échantillon non validé passe du vert au rouge et l'étiquette d'état passe de valide à non valide.

Batch Invalidation (Invalidation de lot)

1. Accédez à Batch Manager.
2. Saisissez l'ID du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le diagramme de la plaque de lot, sélectionnez **Invalidate Batch** (Invalidier le lot).
4. Entrez une raison d'échec, puis sélectionnez **Invalidate** (Invalidier).
Sur le schéma de la plaque de lot, s'il n'existe aucun groupe valide pour le lot, tous les échantillons passent du vert au rouge. Les groupes valides dans le lot restent valides.

Pool Invalidation (Invalidation de groupe)

1. Accédez à Batch Manager.
2. Entrez l'ID du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **Pool Manager** (Gestionnaire du groupe).
3. Scannez le code-barres du groupe.
4. Saisissez le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
5. Entrez une raison d'échec, puis sélectionnez **Invalidate** (Invalidier).

Télécharger une feuille d'échantillon

Téléchargez une feuille d'échantillon contenant des informations sur l'échantillon via Batch Manager. Utilisez cette fonction pour télécharger ou modifier les informations d'échantillon dans de grands ensembles.

1. Accédez à Batch Manager.
2. Saisissez l'ID du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.

3. Sélectionnez **Upload New Sample Sheet** (Télécharger une nouvelle feuille d'échantillon).
4. Recherchez et sélectionnez la feuille d'échantillons souhaitée, puis sélectionnez **OK**.

Pour plus de détails sur les informations à inclure dans la feuille d'échantillons, reportez-vous à la section [Entrée de feuille d'échantillon à la page 7](#).

Sample Cancellation (Annulation d'échantillon)

1. Accédez à Batch Manager.
2. Saisissez l'ID du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le schéma de la plaque de lot, sélectionnez la position du puits associée à l'échantillon annulé.
4. Vérifiez que le bon échantillon est affiché et sélectionnez **Cancel Sample** (Annuler l'échantillon).
5. Entrez une raison d'échec, puis sélectionnez **Cancel** (Annuler).
Sur le schéma de la plaque de lot, l'échantillon annulé passe du vert au rouge.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) incluent plusieurs outils utilisés pour la configuration et la vérification de ML STAR et de Workflow Manager. Ces outils ne sont pas nécessaires au fonctionnement normal du système, mais peuvent être requis pour aider Illumina ou le service de support technique de Hamilton lors du dépannage du système. Ces outils sont également utilisés pour ajuster les paramètres du système en raison d'une dérive de la densité de l'amplifiat.

Démarrer VeriSeq NIPT Services

Fermez toutes les méthodes en cours d'exécution avant d'exécuter les services.

Accédez à VeriSeq NIPT Services en utilisant l'une des méthodes suivantes :

- Dans App Launcher, sélectionnez **VeriSeq NIPT Services**.
- Sur un ordinateur connecté au réseau, accédez à `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` et ouvrez le fichier de méthode VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) à l'aide de Hamilton Run Controller.

Les outils Services permettent les actions suivantes :

- **Tests individuels**—Tests de composants utilisés pour dépanner le matériel ML STAR.
- **Outils de service**—Outils utilisés pour configurer Workflow Manager.

Tests individuels

Pour aider à résoudre les problèmes matériels rencontrés sur Workflow Manager, les tests système suivants peuvent être nécessaires.

Test du système	Description
Code-barres/Chargement automatique	Teste la configuration correcte de la platine du système, du chargeur automatique et de la fonctionnalité de lecture des codes-barres.
CPAC	Teste le fonctionnement des systèmes de chauffage CPAC. Vérifie également le bon câblage des unités individuelles au boîtier de commande.
BVS Vacuum	Teste le fonctionnement du système de vide de base (BVS, basic vacuum system) pour confirmer que l'aspiration peut commencer et atteindre les pressions opérationnelles.
Chaîne indépendante	Teste le fonctionnement des canaux de pipette indépendants. Effectue un test de rétention de liquide pour détecter l'égouttement des canaux de pipette et la cohérence des volumes de livraison.
iSwap	Teste le fonctionnement du bras robotique iSwap et confirme les positions d'enseignement brutes.
96-Head	Teste le fonctionnement de la tête de pipette CO-RE 96. Effectue un test de rétention de liquide pour détecter l'égouttement des canaux de pipette et la cohérence des volumes de livraison.

Exécutez les tests individuels comme suit.

1. Sélectionnez le test spécifique à exécuter.

REMARQUE L'exécution IOQ complète exécute les six tests de manière séquentielle.

2. Suivez les instructions à l'écran, notez les observations concernant le fonctionnement de l'équipement et toute erreur système rencontrée.
3. Lorsque vous avez terminé, sélectionnez **Abort** (Abandonner) pour quitter la méthode.
4. S'il vous est demandé de fournir les journaux de suivi du système générés pendant le test, les journaux sont disponibles sous `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` et commencent par `VeriSeqNIPT_Services`.

Outils de services

Les outils de services permettent la configuration du Workflow Manager et de certains paramètres de test.

Test du système	Description
Configuration du serveur	Configure et teste la connexion entre VeriSeq NIPT Workflow Manager et VeriSeq NIPT Assay Software. Une bonne communication entre ces systèmes est requise pour l'exécution de Workflow Manager.
Assay Configuration (Configuration du test)	Utilisé pour réinitialiser la concentration de banque par défaut.
Deck Teach Tool	Permet d'exporter et d'importer les positions d'apprentissage à partir d'un fichier.

Configuration du serveur

Si l'adresse réseau de VeriSeq Onsite Server v2 change, dirigez Workflow Manager vers la nouvelle adresse comme suit :

1. Dans le menu Services Tools (Outils des services), sélectionnez **Server Configuration** (Configuration du serveur).
2. Mettez à jour l'URL avec la nouvelle adresse d'Onsite Server (Serveur sur site).
3. Sélectionnez **Test Connection** (Tester la connexion) pour envoyer un message de test. Si ce message n'est pas reçu, contactez le support technique d'Illumina.
4. Dans l'écran System Configuration (Configuration du système), sélectionnez **OK**, puis sélectionnez **Apply** (Appliquer) pour enregistrer la nouvelle adresse.

Lorsque vous mettez à jour l'adresse réseau, vous devez également mettre à jour le certificat SSL (Secure Sockets Layer) pour le PC exécutant Workflow Manager. Accédez à VeriSeq NIPT Assay Software v2 via ce PC et reportez-vous à la section [Télécharger et installer un certificat à la page 33](#).

Seuls les techniciens de maintenance sur site Illumina peuvent mettre à jour le mot de passe d'automatisation pour ML STAR. Avant de modifier le mot de passe stocké sur le serveur, via l'interface Web, assurez-vous qu'un membre de l'équipe de maintenance sur site Illumina a visité votre site et mis à jour le mot de passe ML STAR. Si vous mettez à jour le mot de passe dans l'interface Web du serveur sans le mettre à jour sur ML STAR, vous rendrez le système inutilisable.

Assay Configuration (Configuration du test)

Vous pouvez utiliser l'outil Assay Configuration (Configuration du test) pour définir les valeurs des paramètres suivants :

- **Target Library Concentration** (Concentration de la banque cible)—Définit la valeur de concentration par défaut des banques dans les groupes de séquenceurs au sein de Workflow Manager. Les valeurs de concentration sont appliquées au cas par cas pendant le processus de regroupement. Pour en savoir plus, consultez la *notice de VeriSeq NIPT Solution v2 (document n° 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Rapport sur les chromosomes sexuels par défaut)—Détermine l'attribut à associer aux échantillons lorsque le bouton Use Default (Utiliser par défaut) est sélectionné lors de la préparation des échantillons. Définissez ce paramètre sur Yes (Oui) ou No (Non).
- **Screen Type** (Type de dépistage)—Détermine le type de dépistage pour un échantillon. Réglez ce paramètre sur Basic (Basique) ou Genomewide (Pangénomique).

Configurez les paramètres de test comme suit.

1. Sélectionnez **Assay Configuration** (Configuration du test) et configurez les paramètres selon vos besoins.
 - Mettez à jour Target Library Concentration (Concentration de la banque cible) (pg/μl) en fonction de la valeur requise.
 - Mettez à jour Default Sex Chromosome Reporting (Rapport sur les chromosomes sexuels par défaut) à la valeur requise.
 - Mettez à jour Screen Type (Type de dépistage) à la valeur requise.
2. Sélectionnez **Apply** (Appliquer).

Deck Teach Tool

Lors du dépannage, vous devrez peut-être exporter les valeurs de position enseignées. Utilisez le Deck Teach Tool pour générer une liste des positions avec leurs valeurs.

1. Sélectionnez **Deck Teach Tool**.
2. Sélectionnez **Export** (Exporter).
3. L'emplacement de sortie est par défaut l'emplacement indiqué. Acceptez l'emplacement par défaut ou sélectionnez un emplacement de sortie pour le fichier texte contenant les positions enseignées.
4. Sélectionnez **OK**.

Le Deck Teach Tool enregistre un fichier texte contenant les valeurs de toutes les positions de matériel de laboratoire enseignées pour l'installation du Workflow Manager.
5. Sélectionnez **Cancel** (Annuler) pour revenir à l'écran de sélection de la méthode.

Séquençage de nouvelle génération

Introduction

Un système de séquençage de nouvelle génération génère des lectures de séquençage pour tous les échantillons du groupe de bibliothèques quantifiées et s'intègre à VeriSeq NIPT Solution v2 via Onsite Server. Les données de séquençage sont évaluées par Analysis Handler de VeriSeq NIPT Assay Software.

Tenez compte des éléments suivants lors de l'intégration d'un système de séquençage de nouvelle génération avec VeriSeq NIPT Solution v2.

- Intégration du stockage de données.
- Capacité de débit d'analyse.
- Contraintes de trafic réseau.

Groupe de séquences

VeriSeq NIPT Assay Software nécessite un séquenceur de nouvelle génération capable de générer des données de séquençage sur le groupe de bibliothèques préparé selon les spécifications suivantes :

- Production de 2 x 36 lectures appariées.
- Compatible avec les adaptateurs de VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Chimie à deux canaux.
- Production automatique de fichiers d'appel de base (BCL).

Intégration du stockage de données

Une analyse de séquençage typique pour VeriSeq NIPT Solution v2 nécessite 25 à 30 Go pour les données du système de séquençage de nouvelle génération. La taille réelle des données peut varier en fonction de la densité finale de la grappe. Onsite Server offre plus de 7,5 To d'espace de stockage, ce qui est suffisant pour environ 300 exécutions de séquençage ($7\ 500/25 = 300$).

À des fins de stockage de données, mappez le système de séquençage de nouvelle génération sur Onsite Server pour l'une des méthodes suivantes :

- Utilisez Onsite Server comme référentiel de données temporaire. Dans cette configuration, l'instrument est mappé directement sur le serveur et conserve les données sur le disque local.
- Pour un laboratoire à haut débit, utilisez le stockage en réseau (NAS, network-attached storage). Configurez le système de séquençage de nouvelle génération pour conserver les données de séquençage directement dans un emplacement spécifique sur le NAS.

Dans cette configuration, configurez Onsite Server pour surveiller l'emplacement NAS spécifique qui permet au serveur de surveiller les exécutions de séquençage à venir. Plusieurs systèmes de séquençage de nouvelle génération peuvent être ajoutés pour augmenter le débit d'échantillons. Pour plus d'informations sur la manière de mapper le serveur au NAS, consultez [Gérer un lecteur réseau partagé](#) à la page 31.

Pour plus d'informations sur la façon de mapper les systèmes de séquençage de nouvelle génération au serveur ou au NAS, consultez le guide de l'utilisateur du système.

Capacité de débit d'analyse

Le pipeline d'analyse VeriSeq NIPT traite généralement les données d'une seule analyse de séquençage en environ 5 heures. Lors de l'extension du laboratoire pour le débit d'échantillons, considérez qu'un seul serveur est capable de traiter un maximum de quatre analyses par jour, ce qui totalise 48 échantillons x 4 = 192 échantillons par jour. Contactez le support technique d'Illumina pour des solutions de débit supplémentaires.

Contraintes de trafic réseau

VeriSeq NIPT Solution v2 utilise le réseau local (LAN, Local Area Network) du laboratoire pour le débit de données entre le système de séquençage de nouvelle génération, Onsite Server et le NAS (si configuré). Lors de l'extension du débit de l'échantillon, tenez compte des contraintes de trafic d'infrastructure informatique suivantes :

- Le trafic de données moyen d'environ 25 Go généré sur environ 10 heures est d'environ 0,7 Mo/sec par séquenceur.
- L'infrastructure du laboratoire peut également prendre en charge d'autres sources de trafic qui doivent être prises en compte.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Si vous utilisez un système de séquençage de nouvelle génération doté du module VeriSeq NIPT Local Run Manager, préparez le séquençage comme suit.

1. Dans VeriSeq NIPT Local Run Manager, sélectionnez **Create Run** (Créer une exécution).
2. Dans le menu déroulant, sélectionnez **VeriSeq NIPT**.
3. Complétez les champs suivants :
 - Run Name (Nom de l'exécution)
 - Run Description (Description de l'exécution) (facultatif)
 - Pool Barcode (Code-barres du groupe)



ATTENTION

Le code-barres du groupe saisi dans le module Local Run Manager doit correspondre au code-barres du groupe saisi dans Workflow Manager. Les configurations d'analyse incorrectes sont rejetées par VeriSeq NIPT Assay Software et peuvent nécessiter un reséquençage. Les codes-barres du groupe doivent être nouveaux et uniques. L'analyse échoue si le code-barres est associé à un lot précédemment analysé.

4. Sélectionnez **Save Run** (Enregistrer l'analyse).

Une fois la configuration de l'analyse terminée, vous pouvez lancer l'exécution à l'aide du logiciel de l'instrument.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introduction

VeriSeq NIPT Assay Software v2 génère des statistiques pour évaluer le nombre de copies chromosomiques des échantillons testés et fournit une détermination de l'aneuploïdie sur les chromosomes sélectionnés pour l'analyse. La sélection des chromosomes à analyser dépend du type de dépistage que vous choisissez : de base (chromosomes 21, 18, 13, X et Y) ou pangénomique (tous les chromosomes). Lorsque vous sélectionnez l'option pangénomique, le logiciel teste également la présence de régions sous-chromosomiques de gain ou de perte de nombre de copies dans l'autosome. Un instrument de séquençage de nouvelle génération génère une entrée d'analyse sous la forme de lectures appariées de 36 bases.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 fonctionne sur VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server est un composant central de VeriSeq NIPT Solution v2 et agit comme un point de connexion entre VeriSeq NIPT Workflow Manager, le système de séquençage de nouvelle génération et l'utilisateur.

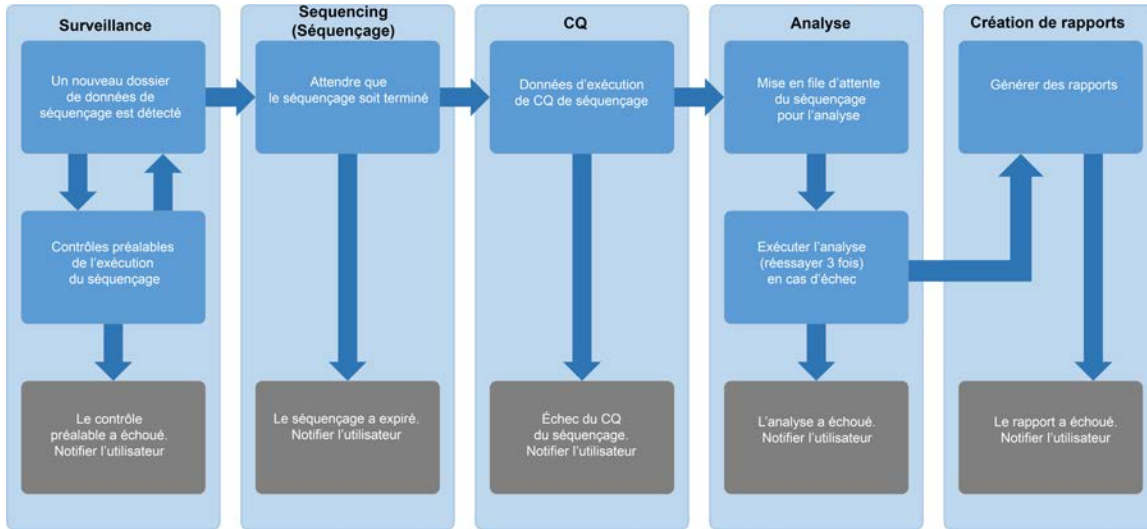
VeriSeq NIPT Assay Software aligne les lectures par rapport au génome humain de référence et effectue une analyse sur les lectures qui s'alignent sur un emplacement ou un site unique dans le génome. VeriSeq NIPT Assay Software exclut les lectures en double et les sites associés à une forte variation de couverture entre les échantillons euploïdes. Les données de séquençage sont normalisées pour le contenu de nucléotides et pour corriger les effets de lot et d'autres sources de variabilité indésirable. Les informations sur la longueur du fragment cfDNA sont dérivées des lectures de séquençage appariées. VeriSeq NIPT Assay Software évalue également les statistiques de couverture de séquençage sur les régions connues pour être enrichies en cfDNA fœtal ou maternel. Les données générées à partir de l'analyse de la longueur et de la couverture des fragments sont utilisées pour estimer la fraction fœtale (FF) pour chaque échantillon.

Pour chaque option de dépistage sélectionnée pour un échantillon dans le menu de test, VeriSeq NIPT Assay Software indique si une anomalie a été détectée ou non. Dans le dépistage de base, toutes les anomalies sont des aneuploïdies. Pour le dépistage pangénomique, une anomalie peut être une aneuploïdie ou une délétion ou duplication partielle.

Composants de VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software s'exécute et surveille en permanence les nouvelles données de séquençage lorsqu'elles sont ajoutées au dossier Input (Entrée) sur Onsite Server. Lorsqu'une nouvelle analyse de séquençage est identifiée, le flux est déclenché comme suit.

Figure 3 Diagramme de flux de données



1. **Surveillance**—Vérification préalable de la validité du nouveau cycle de séquençage. Lorsque le logiciel détecte une nouvelle analyse de séquençage, les contrôles de validité suivants sont effectués :
 - a. Vérifie que les paramètres d'exécution sont compatibles avec les valeurs attendues.
 - b. Associe la flow cell à un tube de groupe existant connu.
 - c. Confirme que le groupe n'a pas été traité précédemment. Le système n'autorise pas les nouvelles analyses.

Si une vérification échoue, l'utilisateur est averti via le système de notification par e-mail et via le journal des alertes de l'interface utilisateur Web (UI).
2. **Séquençage**—Surveille en permanence l'achèvement de l'exécution du séquençage. Une minuterie est configurée qui définit un délai pour que l'exécution se termine. Si le délai a expiré, l'utilisateur est averti via le système de notification par e-mail et via le journal des alertes de l'interface utilisateur Web.
3. **CQ**—Examine les fichiers de CQ InterOp générés par le séquenceur. VeriSeq NIPT Assay Software vérifie le nombre total d'amplifiats, la densité des amplifiats et les scores de qualité des lectures. Si les critères CQ échouent, l'utilisateur est averti via le système de notification par e-mail et via le journal des alertes de l'interface utilisateur Web.
4. **Analyse**—Gère la file d'attente d'analyse pour plusieurs analyses de séquençage générées par divers instruments configurés avec le serveur. Le serveur traite une seule tâche d'analyse à la fois selon le principe premier entré, premier sorti. Une fois l'analyse terminée avec succès, la prochaine analyse planifiée dans la file d'attente est lancée. Si une analyse échoue ou expire, VeriSeq NIPT Assay Software relance automatiquement l'analyse jusqu'à trois fois. Après chaque échec, l'utilisateur est averti via le système de notification par e-mail et via le journal des alertes de l'interface utilisateur Web.

5. **Rapports**—Génère le rapport qui contient les résultats finaux une fois l'analyse terminée. Si une défaillance se produit et que les rapports ne sont pas générés, l'utilisateur en est informé par le biais du système de notification par e-mail et du journal des alertes de l'interface utilisateur Web.

Tâches de VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software effectue des tâches automatisées et initiées par l'utilisateur.

Tâches automatisées

VeriSeq NIPT Assay Software effectue les tâches automatisées suivantes :

- **Collecte et stockage du journal de préparation des échantillons**—Produit un ensemble de fichiers de sortie à la fin de chaque étape et les stocke dans le dossier ProcessLogs situé dans le dossier Output. Reportez-vous à [Structure des fichiers de rapports à la page 50](#) pour un aperçu et à [Rapports de traitement à la page 73](#) pour plus de détails.
- **Génération d'alertes, d'e-mails et de notifications de rapports**—Surveille l'état de validité du lot, du groupe et de l'échantillon pendant les étapes de préparation des échantillons et le CQ des données de séquençage et des résultats d'analyse par échantillon. Sur la base de ces vérifications de validation, VeriSeq NIPT Assay Software détermine s'il faut poursuivre le processus et si les résultats doivent être rapportés. VeriSeq NIPT Assay Software met fin au processus lorsqu'un lot ou un groupe est invalidé en fonction des résultats du CQ. Une notification par e-mail est envoyée à l'utilisateur, un rapport est généré et une alerte est consignée dans l'interface utilisateur Web.
- **Analyse des données de séquence**—Analyse les données de séquence brutes pour chaque échantillon multiplexé dans le groupe à l'aide de NIPT Analysis Software intégré. VeriSeq NIPT Assay Software détermine le score d'aneuploïdie pour chaque échantillon. Le système ne fournit pas de résultats pour les échantillons non validés ou annulés par l'utilisateur. Pour les échantillons qui ne répondent pas aux critères du CQ, une justification explicite de l'échec est fournie ; cependant, les résultats de l'échantillon ayant échoué sont supprimés. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [NIPT Report \(Rapport NIPT\) à la page 56](#).
- **Génération de fichiers de résultats**—Fournit des résultats d'échantillons dans un format de fichier de valeurs séparées par des tabulations, qui est enregistré dans le dossier Output. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [NIPT Report \(Rapport NIPT\) à la page 56](#).
- **Génération de rapports**—VeriSeq NIPT Assay Software génère des informations supplémentaires sur les résultats, des notifications et des rapports de traitement. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Rapports du système à la page 50](#).

- **Invalidation d'échantillon, de groupe et de lot**

- **Invalidation d'échantillon**—VeriSeq NIPT Assay Software marque les échantillons individuels comme non valides lorsque l'utilisateur :
 - Invalide explicitement l'échantillon.
 - Invalide toute la plaque lors de la préparation de la banque avant la création des groupes.

Lorsqu'un échantillon est marqué comme non valide, un rapport d'invalidation d'échantillon est automatiquement généré. Consultez la section [Sample Invalidation Report \(Rapport d'invalidation d'échantillon\)](#) à la page 71.

- **Génération de rapports d'invalidation de groupe et de lot**—Les groupes et les lots ne peuvent être invalidés que par l'utilisateur. Les groupes invalidés ne sont pas traités par le système. Les groupes déjà créés à partir d'un lot non valide ne sont pas automatiquement invalidés et peuvent être traités ultérieurement par le système. Cependant, de nouveaux groupes ne peuvent pas être créés à partir d'un lot invalidé. Lorsqu'un groupe est invalidé, le système émet un Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) dans les conditions suivantes :
 - Le lot est valide.
 - Il n'y a plus de groupes disponibles pour ce lot.
 - Le nombre de groupes autorisés du lot n'a pas été épuisé.

Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Pool Retest Request Report \(Rapport de demande de nouveau test de groupe\)](#) à la page 73.

- **Gestion de nouveau test**

- **Pool failures** (Échecs de groupe)—Les groupes qui échouent sont généralement des groupes ne correspondant pas aux mesures de CQ du séquençage. VeriSeq NIPT Assay Software ne procède pas au traitement des groupes ayant échoué si l'analyse est interrompue. Il faut procéder à un nouveau séquençage en utilisant une deuxième aliquote de groupe.
- **Sample failures** (Échecs des échantillons)—Le logiciel permet de tester à nouveau les échantillons qui ont échoué, si nécessaire. Les échantillons ayant échoué doivent être incorporés dans un nouveau lot et retraités en suivant les étapes de test.
- **Reruns** (Nouvelle analyse)—Le système n'effectue pas de nouvelle analyse des groupes contenant des échantillons ayant précédemment été traités et signalés avec succès. La nouvelle analyse d'un échantillon peut se faire par la mise en plaque de l'échantillon sur un nouveau lot.

Tâches utilisateur

VeriSeq NIPT Solution v2 permet aux utilisateurs d'effectuer les tâches suivantes.

En utilisant Workflow Manager :

- Marquez les éléments suivants comme non valides :
 - Un échantillon individuel.
 - Tous les échantillons d'un lot.
 - Tous les échantillons associés à un groupe.
- Marquez un échantillon donné comme annulé. VeriSeq NIPT Assay Software marque alors le résultat comme étant annulé dans le rapport des résultats finaux.

En utilisant VeriSeq NIPT Assay Software :

- Configurez le logiciel à installer et à intégrer dans l'infrastructure réseau du laboratoire.
- Modifiez les paramètres de configuration tels que les paramètres réseau, les emplacements des dossiers partagés et la gestion des comptes d'utilisateurs.
- Affichez le statut du système et des lots, les rapports de traitement des résultats et des lots, les journaux d'activité et d'audit et les résultats des tests.

REMARQUE La possibilité d'effectuer des tâches dépend des autorisations de l'utilisateur. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Attribuer des rôles d'utilisateur à la page 29](#).

Sequencing Handler (Gestionnaire de Séquençage)

VeriSeq NIPT Assay Software gère les cycles de séquençage générés par les instruments de séquençage via Sequencing Handler. Il identifie les nouvelles analyses de séquençage, valide les paramètres d'analyse et corrèle le code-barres du groupe avec un groupe connu créé au cours du processus de préparation de la banque. Si une association ne peut pas être faite, une notification à l'utilisateur est générée et le traitement de l'exécution de séquençage est arrêté.

Une fois la validation terminée avec succès, VeriSeq NIPT Assay Software continue de surveiller l'achèvement des cycles de séquençage. Les exécutions de séquençage terminées sont mises en file d'attente pour être traitées par Analytic Pipeline Handler (pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Gestionnaire de pipeline analytique à la page 24](#)).

Compatibilité des analyses de séquençage

VeriSeq NIPT Assay Software analyse uniquement les séquences de séquençage compatibles avec le flux de travail analytique cfDNA.

Utilisez uniquement des méthodes de séquençage et des versions logicielles compatibles pour générer des appels de base.

REMARQUE Surveillez régulièrement les mesures de performance des données de séquençage pour vous assurer que la qualité des données est conforme aux spécifications.

Le module VeriSeq NIPT Local Run Manager configure le séquençage à l'aide des paramètres de lecture suivants :

- Exécution appariée avec 2 lectures de 36 cycles.
- Double indexation avec deux lectures d'index de 8 cycles.

Gestionnaire de pipeline analytique

Le gestionnaire de pipeline analytique lance le pipeline d'analyse pour la détection d'aneuploïdie. Le pipeline traite une exécution de séquençage à la fois à une durée moyenne de moins de 5 heures par groupe. Si l'analyse ne parvient pas à traiter le groupe ou n'aboutit pas en raison d'une panne de courant ou d'un délai d'attente, le gestionnaire de pipeline analytique remet automatiquement l'analyse en file d'attente. Si le traitement du groupe échoue trois fois de suite, le gestionnaire de pipeline analytique marque l'exécution comme ayant échoué et génère un message d'erreur.

Une analyse réussie déclenche la génération du rapport NIPT. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [NIPT Report \(Rapport NIPT\) à la page 56](#).

Délai d'expiration du flux de travail et exigences de stockage

Le flux de travail analytique cfDNA est soumis aux limites de temporisation et de stockage suivantes.

Paramètre	Valeur par défaut
Maximum Sequencing Time (Temps de séquençage maximal)	20 heures
Maximum Analysis Time (Temps d'analyse maximal)	10 heures
Minimum Scratch Space Storage (Stockage minimal de l'espace de travail)	900 Go

Interface utilisateur Web

VeriSeq NIPT Assay Software héberge une interface utilisateur Web (IU) locale qui permet un accès facile à Onsite Server depuis n'importe où sur le réseau. L'interface utilisateur Web fournit les fonctions suivantes :

REMARQUE L'interface utilisateur Web de VeriSeq NIPT Assay Software ne prend pas en charge l'utilisation d'appareils mobiles.

- **View recent activities** (Afficher les activités récentes)—Identifie les étapes terminées lors de l'exécution du test. L'utilisateur est alerté de bon nombre de ces activités par le système de notification par e-mail. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Notifications d'Assay Software à la page 83](#).

- **View errors and alerts** (Afficher les erreurs et les alertes)—Identifie les problèmes susceptibles d'empêcher la poursuite du test. Les messages d'erreur et les alertes sont envoyés à l'utilisateur via le système de notification par e-mail. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Notifications d'Assay Software à la page 83](#).
- **Configure the server network settings** (Configurer les paramètres réseau du serveur)—Le personnel d'Illumina configure généralement le réseau lors de l'installation du système. Des modifications peuvent être nécessaires si le réseau local nécessite des changements informatiques. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Configurer les paramètres réseau et serveur à la page 33](#).
- **Manage server access** (Gérer l'accès au serveur)—Onsite Server permet un accès de niveau administrateur et opérateur. Ces niveaux d'accès contrôlent l'affichage des journaux d'activité, d'alerte et d'erreur et la modification des paramètres de mise en réseau et de mappage des données. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Gestion des utilisateurs à la page 29](#).
- **Configure sequencing data folder** (Configurer le dossier de données de séquençage)—Par défaut, le serveur stocke les données de séquençage. Cependant, un NAS central peut être ajouté pour étendre la capacité de stockage. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Mapper les lecteurs du serveur à la page 43](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Configurer la liste des abonnés aux notifications par e-mail)—Gère une liste d'abonnés pour recevoir des notifications par e-mail comprenant des messages d'erreur et des alertes de processus d'analyse. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Configurer les notifications par e-mail du système à la page 35](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Redémarrer ou arrêter le serveur)—Redémarre ou arrête le serveur, si nécessaire. Un redémarrage ou un arrêt peut être nécessaire pour qu'un paramètre de configuration prenne effet ou pour remédier à une défaillance du serveur. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Redémarrer le serveur à la page 44](#) et à la section [Arrêter le serveur à la page 45](#).
- **Configure database backup encryption** (Configurer le chiffrement de la sauvegarde de la base de données)—Active le chiffrement et définit un mot de passe de chiffrement pour les sauvegardes de base de données du serveur. Cette fonctionnalité permet également de générer une sauvegarde temporaire non chiffrée. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Configurer le chiffrement de sauvegarde à la page 36](#).
- **Configure network passwords** (Configurer les mots de passe réseau)—Définissez les mots de passe réseau pour la communication entre le serveur et les deux séquenceurs et les VeriSeq NIPT Microlab STAR instruments. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Configurer les mots de passe réseau à la page 37](#).

Contrat de Licence Utilisateur Final

Lorsque vous vous connectez pour la première fois à l'interface utilisateur Web, vous êtes invité à accepter le Contrat de licence utilisateur final (CLUF). Pour télécharger le contrat de licence sur votre ordinateur, sélectionnez **Download EULA** (Télécharger le CLUF). Le logiciel exige que vous acceptiez le CLUF avant de pouvoir continuer à travailler avec l'interface utilisateur Web.

Après avoir accepté le CLUF, vous pouvez revenir à la page CLUF et télécharger le document si nécessaire.

Configurer l'interface utilisateur Web

Sélectionnez l'icône Settings (Paramètres) pour accéder à une liste déroulante des paramètres de configuration. Les paramètres s'affichent en fonction du rôle de l'utilisateur et des autorisations associées. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Attribuer des rôles d'utilisateur à la page 29](#).

REMARQUE Les techniciens n'ont pas accès à ces fonctions.

Paramètre	Description
Gestion des utilisateurs	Ajouter, activer/désactiver et modifier les informations d'identification de l'utilisateur. Techniciens de maintenance et administrateurs uniquement.
Configuration des e-mails	Modifier la liste des abonnés pour les notifications par e-mail.
Modifier le mot de passe du dossier partagé	Modifier le mot de passe sbsuser pour accéder aux dossiers partagés d'Onsite Server. Le mot de passe ne peut contenir que des caractères alphanumériques.
Paramètres de rapport	Techniciens de maintenance ou administrateurs uniquement.
Redémarrer le serveur	Techniciens de maintenance ou administrateurs uniquement.
Arrêter le serveur	Techniciens de maintenance ou administrateurs uniquement.

Se connecter à l'interface utilisateur Web

Connectez-vous à l'interface de VeriSeq NIPT Assay Software comme suit.

1. Sur un ordinateur connecté au même réseau qu'Onsite Server, ouvrez l'un des navigateurs web suivants :
 - Chrome v69 ou version ultérieure

- Firefox v62 ou version ultérieure
 - Internet Explorer v11 ou version ultérieure
2. Entrez l'adresse IP du serveur ou le nom du serveur fourni par Illumina lors de l'installation, équivalent à `https://<Onsite Server IP address>/login`. (eg, `https://10.10.10.10/login`).
 3. Si un avertissement de sécurité du navigateur apparaît, ajoutez une exception de sécurité pour passer à l'écran de connexion.
L'avertissement de sécurité indique que l'ordinateur n'a pas de certificat SSL (Secure Sockets Layer) installé. Suivez les instructions de la section [Télécharger et installer un certificat à la page 33](#) pour installer ce certificat.
 4. Dans l'écran de connexion, entrez le nom d'utilisateur et le mot de passe sensibles à la casse fournis par Illumina, puis sélectionnez **Log In** (Connexion).

REMARQUE Après 10 minutes d'inactivité, VeriSeq NIPT Assay Software déconnecte automatiquement l'utilisateur actuel.

Le tableau de bord

Une fois connecté, le tableau de bord VeriSeq NIPT Assay Software v2 s'affiche. Le tableau de bord est la fenêtre de navigation principale. Pour revenir au tableau de bord à tout moment, sélectionnez l'option de menu **Dashboard** (Tableau de bord).

Le tableau de bord affiche toujours les 50 activités récentes qui ont été enregistrées (s'il y en a moins de 50, il n'affiche que celles qui sont enregistrées). Pour récupérer les 50 activités précédentes et parcourir l'historique des activités, sélectionnez **Previous** (Précédent) dans le coin inférieur droit du tableau des activités.

Afficher les activités récentes

L'onglet Recent Activities (Activités récentes) contient une brève description des activités récentes de VeriSeq NIPT Assay Software et d'Onsite Server.

Nom	Description
When (Quand)	Date et heure de l'activité.
User (Utilisateur)	Le cas échéant, identifie l'utilisateur qui a effectué l'activité.

Nom	Description
Subsystem (Sous-système)	Entité ou processus qui a effectué l'activité telle que l'utilisateur, le test ou la configuration.
Details (Détails)	Description de l'activité.
Level (Niveau)	Niveau attribué à l'activité parmi les options suivantes : <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Activity)—Indique une activité au sein du serveur telle qu'un redémarrage du système ou une connexion/déconnexion d'un utilisateur. • Notice—Indique une étape exécutée sans succès. Par exemple, l'invalidation de l'échantillon ou l'échec du CQ. • Warning (Avertissement)—Indique qu'une erreur s'est produite lors de l'exécution normale et du bon fonctionnement du matériel. Par exemple, paramètres d'exécution non reconnus ou échec d'analyse.

Afficher les erreurs récentes

L'onglet Recent Errors (Erreurs récentes) contient une brève description des erreurs récentes du logiciel et du serveur.

Nom	Description
When (Quand)	Date et heure de l'activité.
User (Utilisateur)	Le cas échéant, identifie l'utilisateur qui a effectué l'activité.
Subsystem (Sous-système)	Entité ou processus qui a effectué l'activité telle que l'utilisateur, le test ou la configuration.
Details (Détails)	Description de l'activité.
Level (Niveau)	Niveau attribué à l'activité parmi les options suivantes : <ul style="list-style-type: none"> • Urgent—Erreur matérielle majeure qui compromet le fonctionnement du système. Contactez le support technique d'Illumina. • Alert (Alerte)—Erreur lors d'un fonctionnement normal. Par exemple, une corruption de disque, un problème d'espace ou de configuration qui interdit la génération de rapports ou les notifications par e-mail. • Error (Erreur)—Erreur du système ou du serveur pendant le fonctionnement normal. Par exemple, un problème de fichier de configuration ou une panne matérielle.

Afficher le statut du système et les alertes

L'onglet **Server Status** (Statut du serveur) affiche les informations suivantes.

- **Date**—Date et heure actuelles.
- **Time zone** (Fuseau horaire)—Fuseau horaire configuré pour le serveur. Les informations de fuseau horaire sont utilisées pour les e-mails, les alertes et la date et l'heure du rapport.
- **Hostname** (Nom d'hôte)—Le nom du système se compose du nom d'hôte du réseau et du nom du système de nom de domaine (DNS).
- **Disk space usage** (Utilisation de l'espace disque)—Pourcentage d'espace disque actuellement utilisé pour stocker des données.
- **Software** (Logiciel)—Configuration réglementaire du logiciel (par exemple, CE-IVD).
- **Version**—Version de VeriSeq NIPT Assay Software v2

Le résumé peut également afficher un bouton **Server alarm** (Alarme de serveur) qui désactive l'alarme du contrôleur RAID. Ce bouton n'apparaît que pour les administrateurs. Si vous appuyez sur ce bouton, contactez le support technique d'Illumina pour obtenir une assistance supplémentaire.

Gestion des utilisateurs

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs sont autorisés à ajouter, modifier ou supprimer des autorisations pour les techniciens et les autres utilisateurs à leur niveau.

Attribuer des rôles d'utilisateur

Les rôles d'utilisateur définissent l'accès et les droits des utilisateurs pour effectuer certaines tâches.

Rôle	Description
Maintenance	Un technicien de maintenance sur site Illumina qui effectue l'installation initiale et la configuration du système (y compris la création de l'administrateur). Dépanne également, effectue la réparation du serveur, configure et modifie les paramètres de configuration et fournit une assistance logicielle continue.
Administrateur	Un Laboratory Administrator qui configure et gère les paramètres de configuration, administre les utilisateurs, définit la liste des abonnés aux e-mails, modifie le mot de passe du dossier partagé, redémarre et arrête le serveur.
Technicien	Un Laboratory Technician qui visualise l'état du système et les alertes.

Ajouter des utilisateurs

Lors de l'installation initiale, un technicien de maintenance sur site Illumina ajoute l'utilisateur administrateur.

Ajoutez un utilisateur comme suit.

1. Sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs), sélectionnez **Add New User** (Ajouter un nouvel utilisateur).

REMARQUE Tous les champs sont requis.

2. Entrez le nom d'utilisateur. Les critères sont les suivants.
 - Caractères alphanumériques minuscules (a-z et 0-9) uniquement.
 - Doit comprendre entre 4 et 20 caractères et contenir au moins un caractère numérique.
 - Le premier caractère ne peut pas être numérique.

REMARQUE Le nom de l'utilisateur n'est pas sensible à la casse.

VeriSeq NIPT Assay Software utilise des noms d'utilisateur pour identifier les personnes impliquées dans les différents aspects du traitement du test et des interactions avec VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Entrez le nom complet de l'utilisateur. Le nom complet s'affiche uniquement dans le profil de l'utilisateur.
4. Entrez et confirmez le mot de passe.
Les mots de passe doivent comprendre entre 8 et 20 caractères et contenir au moins une lettre majuscule, une lettre minuscule et un caractère numérique.
5. Entrez une adresse e-mail pour l'utilisateur.
Une adresse e-mail unique est requise pour chaque utilisateur.
6. Sélectionnez le rôle d'utilisateur souhaité dans la liste déroulante.
7. Cochez la case **Active** (Actif) pour activer l'utilisateur immédiatement ou décochez la case pour activer l'utilisateur plus tard (c'est-à-dire après la formation).
8. Sélectionnez **Save** (Enregistrer) deux fois pour enregistrer et confirmer les modifications.
Le nouvel utilisateur apparaît maintenant sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Modifier les utilisateurs

Modifiez les informations relatives à l'utilisateur comme suit.

1. Sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs), sélectionnez le nom d'utilisateur.
2. Modifiez les informations de l'utilisateur, puis sélectionnez **Save** (Enregistrer).
3. Sélectionnez à nouveau **Save** (Enregistrer) pour confirmer les modifications.

Les modifications apportées à l'utilisateur apparaissent maintenant sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Désactiver les utilisateurs

Pour désactiver un utilisateur, procédez comme suit.

1. Sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs), sélectionnez le nom d'utilisateur.
2. Décochez la case **Activate** (Activer), puis sélectionnez **Save** (Enregistrer).
3. Dans le message de confirmation, sélectionnez **Save** (Enregistrer).
Le statut de l'utilisateur devient Disabled (Désactivé) dans l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Gérer un lecteur réseau partagé

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance ou les administrateurs sont autorisés à ajouter, modifier ou supprimer des emplacements de dossiers partagés.

Ajouter un lecteur réseau partagé

Configurez le système pour stocker les données de séquençage sur un NAS dédié plutôt que sur le serveur connecté au système de séquençage. Un NAS peut fournir une plus grande capacité de stockage et de sauvegarde continue des données.

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez **Folders** (Dossiers).
2. Sélectionnez **Add folder** (Ajouter un dossier).
3. Saisissez les informations suivantes fournies par l'administrateur informatique :
 - **Location** (Emplacement)—Chemin d'accès complet à l'emplacement du NAS, y compris le dossier dans lequel les données sont stockées.
 - **Username** (Nom d'utilisateur)—Nom d'utilisateur désigné pour Onsite Server lorsqu'il accède au NAS.
 - **Password** (Mot de passe)—Mot de passe désigné pour Onsite Server lorsqu'il accède au NAS.
4. Sélectionnez **Save** (Enregistrer).
5. Sélectionnez **Test** (Tester) pour tester la connexion NAS.
Si la connexion échoue, confirmez le nom du serveur, le nom de l'emplacement, le nom d'utilisateur et le mot de passe auprès de l'administrateur informatique.
6. Redémarrez le serveur pour appliquer les modifications.

REMARQUE Une configuration de lecteur réseau partagé ne peut prendre en charge qu'un seul dossier de données de séquençage.

Modifier un lecteur réseau partagé

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez **Folders** (Dossiers).
2. Modifiez le chemin d'accès et sélectionnez **Save** (Enregistrer).
3. Sélectionnez **Test** (Tester) pour tester la connexion NAS.
Si la connexion échoue, confirmez le nom du serveur, le nom de l'emplacement, le nom d'utilisateur et le mot de passe auprès de l'administrateur informatique.

Supprimer un lecteur réseau partagé

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez **Folders** (Dossiers).
2. Sélectionnez le chemin d'accès à l'emplacement à modifier.
3. Sélectionnez **Delete** (Supprimer) pour supprimer le dossier de séquençage externe.

Configurer les paramètres de réseau et de certificat

Un technicien de maintenance sur site Illumina utilise l'écran de configuration du réseau pour configurer les paramètres du réseau et du certificat lors de l'installation initiale.

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs sont autorisés à modifier les paramètres de réseau et de certificat.

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez **Configuration** (Configuration).
2. Sélectionnez l'onglet **Network Configuration** (Configuration réseau) et configurez les paramètres réseau de manière appropriée.
3. Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration de la certification) pour générer le certificat SSL (Secure Sockets Layer).

Configurer les paramètres de certificat

Un certificat SSL (Secure Sockets Layer) est un fichier de données qui permet une connexion sécurisée du serveur sur site à un navigateur.

1. Utilisez l'onglet Certificate Configuration (Configuration du certificat) pour configurer les paramètres de certificat SSL suivants :
 - **Laboratory Email** (E-mail du laboratoire)—E-mail de contact du laboratoire d'essai (nécessite un format d'adresse e-mail valide).
 - **Organization Unit** (Unité d'organisation)—Département.
 - **Organization** (Organisation)—Nom du laboratoire d'essai.
 - **Location** (Emplacement)—Adresse du laboratoire d'essai.
 - **State** (État)—État du laboratoire d'essai.

- **Country (Pays)**—Pays du laboratoire d'essai.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Empreinte numérique du certificat (SHA1))—Numéro d'identification de la certification.

Le numéro SHA1 garantit que les utilisateurs ne reçoivent pas d'avertissements de certificat lorsqu'ils accèdent à VeriSeq NIPT Assay Software v2. Le numéro SHA1 apparaît après la génération ou la régénération d'un certificat. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Régénérer un certificat à la page 34](#).

2. Sélectionnez **Save** (Enregistrer) pour appliquer les modifications apportées.

Configurer les paramètres réseau et serveur

REMARQUE Coordonnez toutes les modifications des paramètres du réseau et du serveur avec l'administrateur informatique pour éviter les erreurs de connexion au serveur.

1. Utilisez l'onglet Network Configuration (Configuration réseau) pour configurer les paramètres suivants du réseau et du serveur sur site :
 - **Static IP Address** (Adresse IP statique)—Adresse IP désignée pour le serveur sur site.
 - **Subnet Mask** (Masque de sous-réseau)—Masque de sous-réseau du réseau local.
 - **Default Gateway Address** (Adresse de passerelle par défaut)—Adresse IP du routeur par défaut.
 - **Hostname** (Nom d'hôte)—Nom désigné pour référencer le serveur sur site sur le réseau (défini comme localhost par défaut).
 - **DNS Suffix** (Suffixe DNS)—Suffixe DNS désigné.
 - **Nameserver 1 and 2** (Noms des serveurs 1 et 2)—Adresses IP ou noms de serveur DNS.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Serveurs temporels par NTP 1 et 2)—Serveurs de synchronisation horaire par Network Time Protocol (NTP).
 - **MAC Address** (Adresse MAC)—Adresse MAC de mise en réseau du serveur (lecture seule).
 - **Timezone** (Fuseau horaire)—Fuseau horaire local du serveur.
2. Confirmez que les entrées sont correctes, puis sélectionnez **Save** (Enregistrer) pour redémarrer le serveur et implémenter les modifications apportées.



ATTENTION

Des paramètres incorrects peuvent perturber la connexion avec le serveur.

Télécharger et installer un certificat

Pour télécharger et installer un certificat SSL pour VeriSeq NIPT Assay Software v2 :

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez **Configuration** (Configuration).

2. Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration de la certification).
3. Sélectionnez **Download Certificate** (Télécharger le certificat) dans l'écran Network Configuration (Configuration du réseau).

Le fichier de certificat root_cert.der se télécharge.

REMARQUE Si vous êtes invité à enregistrer le fichier, choisissez un emplacement facile à retenir. Si ce n'est pas le cas, identifiez l'emplacement de téléchargement par défaut. Certains navigateurs enregistrent automatiquement le fichier dans un dossier Téléchargements.

4. Accédez au dossier sur votre ordinateur où vous avez enregistré le fichier.
5. Cliquez avec le bouton droit sur le fichier **root_cert.der** et sélectionnez **Install Certificate** (Installer le certificat).
6. Si une fenêtre d'avertissement de sécurité s'affiche, sélectionnez **Open** (Ouvrir) pour ouvrir le fichier.
L'assistant d'importation de certificat s'ouvre.
7. Dans la fenêtre de bienvenue de l'assistant d'importation de certificats, sélectionnez **Local Machine** (Machine locale) pour l'emplacement de magasin, puis cliquez sur **Next** (Suivant).
8. Sélectionnez l'option **Place all certificates in the following store** (Placer tous les certificats dans le magasin suivant), puis sélectionnez le bouton **Browse...** (Parcourir...).
9. Dans la fenêtre Select Certificate Store (Sélectionner un magasin de certificats), sélectionnez **Trusted Root Certification Authorities** (Autorités de certification racine de confiance), puis cliquez sur **OK**.
10. Assurez-vous que le champ Certificate Store (Magasin de certificats) affiche Trusted Root Certification Authorities (Autorités de certification racine de confiance), puis sélectionnez **Next** (Suivant).
11. Dans la fenêtre Completing the Certificate Import Wizard (Fin de l'assistant d'importation de certificats), sélectionnez **Finish** (Terminer).
12. Si une fenêtre d'avertissement de sécurité s'affiche, sélectionnez **Yes** (Oui) pour installer le certificat.
13. Dans la boîte de dialogue d'importation réussie, sélectionnez **OK** pour quitter l'assistant.

Regénérer un certificat

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs sont autorisés à régénérer les certificats et à redémarrer le système.

Pour régénérer un certificat après la modification des paramètres du réseau ou du certificat :

1. Dans l'écran Network Configuration (Configuration réseau), sélectionnez **Regenerate Certificate** (Regénérer le certificat).
2. Sélectionnez **Regenerate Certificate and Reboot** (Regénérer le certificat et redémarrer) pour continuer, ou sélectionnez **Cancel** (Annuler) pour quitter.

Configurer les notifications par e-mail du système

VeriSeq NIPT Assay Software v2 communique avec les utilisateurs en envoyant des notifications par e-mail indiquant la progression du test et des alertes en cas d'erreur ou d'action requise de l'utilisateur. Pour obtenir des informations sur les notifications par e-mail envoyées par le système, consultez la section [Notifications d'Assay Software à la page 83](#).

Assurez-vous que les paramètres de courriers indésirables autorisent les notifications par e-mail du serveur. Les notifications par e-mail sont envoyées à partir d'un compte nommé `VeriSeq@<customer_email_domain>`, où le `<customer_email_domain>` est spécifié par l'équipe informatique locale lors de l'installation du serveur.

Créer une liste d'abonnés par e-mail

Les notifications par e-mail sont envoyées à une liste d'abonnés spécifiés.

Spécifiez une liste d'abonnés comme suit.

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez l'icône Settings (Paramètres).
2. Sélectionnez **Email Configuration** (Configuration de l'e-mail).
3. Dans le champ Subscribers (Abonnés), entrez les adresses e-mail séparées par des virgules. Vérifiez que les adresses e-mail sont saisies correctement. Le logiciel ne valide pas le format de l'adresse e-mail.
4. Sélectionnez **Save** (Enregistrer).
5. Sélectionnez **Send test message** (Envoyer un message de test) pour générer un e-mail de test à la liste des abonnés.
Consultez votre boîte de réception pour vérifier que l'e-mail a été envoyé.

REMARQUE Assurez-vous de sélectionner le bouton **Save** (Enregistrer) avant d'envoyer un message de test. L'envoi d'un message de test avant l'enregistrement annule toutes les modifications.

Configurer le chiffrement de sauvegarde

VeriSeq NIPT Assay Software v2 permet aux administrateurs d'activer ou de désactiver le chiffrement de sauvegarde. Les administrateurs peuvent également définir ou mettre à jour le mot de passe de chiffrement pour les sauvegardes de bases de données. Ce mot de passe est nécessaire pour restaurer une sauvegarde de la base de données. Assurez-vous de stocker le mot de passe dans un emplacement sécurisé pour référence future.

REMARQUE Seuls les administrateurs sont autorisés à configurer le chiffrement de la sauvegarde de la base de données.

Configurez le chiffrement de sauvegarde comme suit.

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez l'icône Settings (Paramètres).
2. Sélectionnez **Backup Encryption** (Chiffrement de sauvegarde).
3. Cochez la case **Encrypt Backups** (Chiffrer les sauvegardes).
4. Dans le champ **Encryption Password** (Mot de passe de cryptage), entrez le mot de passe de cryptage préféré.
5. Saisissez le même mot de passe dans le champ **Confirm Password** (Confirmer le mot de passe).
6. Sélectionnez **Save** (Enregistrer).

Générer une sauvegarde non chiffrée

VeriSeq NIPT Assay Software permet aux administrateurs de générer un fichier de sauvegarde non chiffré qui peut être utilisé par le support technique d'Illumina. Le fichier de sauvegarde non chiffré n'existe que pendant 24 heures avant d'être automatiquement supprimé.

REMARQUE Seuls les administrateurs sont autorisés à générer une sauvegarde non chiffrée.

Créez une sauvegarde non chiffrée comme suit.

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez l'icône Settings (Paramètres).
2. Sélectionnez **Backup Encryption** (Chiffrement de sauvegarde).
3. Sélectionnez **Generate Unencrypted Backup** (Générer une sauvegarde non chiffrée).
4. Sélectionnez **Yes** (Oui) dans la fenêtre de confirmation.
Une invite s'affiche pour confirmer la demande de sauvegarde non chiffrée.
5. Sélectionnez **OK**.

Vous pouvez confirmer la création d'une sauvegarde non chiffrée en retournant au tableau de bord de VeriSeq NIPT Assay Software et en affichant le tableau des activités récentes. Une nouvelle activité devrait confirmer la création réussie d'une sauvegarde non chiffrée.

Configurer les mots de passe réseau

Un administrateur ou un technicien de maintenance sur site Illumina peut utiliser la page Network Passwords (Mots de passe réseau) pour configurer des mots de passe pour la communication entre Onsite Server et les composants VeriSeq NIPT Solution v2.



ATTENTION

Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs sont autorisés à modifier les mots de passe réseau.

Configurez les mots de passe réseau comme suit.

1. Dans le tableau de bord, sélectionnez l'icône Settings (Paramètres).
2. Sélectionnez **Network Passwords** (Mots de passe réseau).
3. Dans le champ **Sequencer Password** (Mot de passe du séquenceur), entrez un mot de passe pour les instruments de séquençage.
4. Saisissez à nouveau le mot de passe dans le champ **Confirm Password** (Confirmer le mot de passe).



ATTENTION

La mise à jour du mot de passe du séquenceur alors qu'une analyse de séquençage est en cours peut entraîner une perte de données.

5. Sélectionnez **Save Sequencer Password** (Enregistrer le mot de passe du séquenceur).
Le serveur stocke le mot de passe de l'instrument de séquençage. Mettez à jour tous les instruments connectés au serveur pour vous assurer qu'ils utilisent ce mot de passe.
6. Dans le champ **Automation Password** (Mot de passe d'automatisation), entrez un mot de passe pour VeriSeq NIPT Microlab STAR.



ATTENTION

La mise à jour du mot de passe d'automatisation pendant la préparation de l'échantillon peut entraîner une perte de données.

Seuls les techniciens de maintenance sur site Illumina peuvent mettre à jour le mot de passe d'automatisation pour ML STAR. Avant de modifier le mot de passe stocké sur le serveur, via l'interface Web, assurez-vous qu'un membre de l'équipe de maintenance sur site Illumina a visité votre site et mis à jour le mot de passe ML STAR. Si vous mettez à jour le mot de passe dans l'interface Web du serveur sans le mettre à jour sur ML STAR, vous rendrez le système inutilisable.

7. Saisissez à nouveau le mot de passe pour ML STAR dans le champ **Confirm Password** (Confirmer le mot de passe).
8. Sélectionnez **Save Automation Password** (Enregistrer le mot de passe d'automatisation).

Le serveur stocke le mot de passe pour le ML STAR. Mettez à jour tous les instruments ML STAR déjà connectés au serveur pour vous assurer qu'ils utilisent ce mot de passe.

Se déconnecter

- Dans le coin supérieur droit de l'écran, sélectionnez l'icône du profil utilisateur, puis sélectionnez **Log Out** (Déconnexion).

Analyse et rapports

Une fois les données de séquençage collectées, elles sont démultiplexées, converties au format FASTQ, alignées sur un génome de référence et analysées pour la détection de l'aneuploïdie. Cette section décrit les différentes mesures qui sont déterminées pour un échantillon donné.

Démultiplexage et génération FASTQ

Les données de séquençage stockées au format BCL sont traitées via le logiciel de conversion bcl2fastq. Le logiciel de conversion bcl2fastq démultiplexe les données et convertit les fichiers BCL en formats de fichiers FASTQ standard pour une analyse en aval. Pour chaque analyse de séquençage, VeriSeq NIPT Assay Software crée une feuille d'échantillons (SampleSheet.csv). Ce fichier contient des exemples d'informations fournies au logiciel pendant le processus de préparation des échantillons (à l'aide de l'API du logiciel). Ces feuilles d'échantillons contiennent un en-tête avec des informations sur l'exécution et des descripteurs pour les échantillons traités dans une cellule d'écoulement particulière. Le tableau suivant fournit des détails sur les données de la feuille d'échantillons.



ATTENTION

Ne modifiez pas ou n'écrivez pas ce fichier de feuille d'échantillon. Il est généré par le système et les modifications peuvent entraîner des effets indésirables en aval, notamment des résultats incorrects ou l'échec de l'analyse.

Nom de la colonne	Description
SampleID	Identification de l'échantillon.
SampleName	Nom de l'échantillon. Par défaut : identique à SampleID.
Sample_Plate	Identification de plaque pour un échantillon donné. Par défaut : vide.
Sample_Well	Identification du puits sur la plaque pour un échantillon donné.
I7_Index_ID	Identification du premier adaptateur d'index.
index	Séquence nucléotidique du premier adaptateur.
I5_Index_ID	Identification du deuxième adaptateur.

Nom de la colonne	Description
index2	Séquence nucléotidique du deuxième adaptateur.
Sample_Project	Identification du projet pour un échantillon donné. Par défaut : vide.
SexChromosomes	Analyse relative aux chromosomes sexuels. L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui)–Aneuploïdie des chromosomes sexuels et indication du sexe demandées. • No (Non)–Ni aneuploïdie des chromosomes sexuels ni d'indication du sexe ne sont demandés. • SCA–Rapport sur l'aneuploïdie chromosomique du sexe demandé, indication du sexe non demandé.
SampleType	Type d'échantillon. L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Simple)–Grossesse à un seul embryon. • Twin (Gémellaire)–Grossesse à embryons multiples. • Control (Témoin)–Échantillon témoin du sexe connu et du dépistage d'aneuploïdie. • NTC–Échantillon de contrôle sans matrice (pas d'ADN).

CQ de séquençage

Les mesures de CQ de séquençage identifient les flow cells qui risquent d'échouer à l'analyse avec une forte probabilité. La densité de cluster, le pourcentage de lectures passant le filtre (PF), la mise en phase et les mesures de mise en phase décrivent la qualité générale des données de séquençage et sont communes à de nombreuses applications de séquençage de nouvelle génération. La mesure de lectures alignées prédites estime le niveau de flow cell de la profondeur de séquençage. Si des données de faible qualité échouent à la mesure de lectures alignées prévues, le traitement de l'exécution est interrompu. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Mesures et limites du CQ de séquençage](#) à la page 48.

Estimations de la fraction foétale

La fraction foétale (FF) désigne le pourcentage d'ADN circulant, acellulaire, dans un échantillon de sang maternel dérivé du placenta. VeriSeq NIPT Assay Software utilise des informations provenant de la distribution de la taille des fragments du cfDNA et des différences de couverture génomique entre le cfDNA maternel et le cfDNA foetal pour calculer une estimation de la FF.¹

¹Kim, S.K., et al, Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant persons using sequence read counts, Prenatal Diagnosis Aug 2015; 35(8):810-5. doi: 10.1002/pd.4615

Statistiques utilisées dans la notation finale

Pour tous les chromosomes, les données de séquençage apparié sont alignées sur le génome de référence (HG19). Les lectures alignées uniques non dupliquées sont agrégées dans des bacs de 100 Ko. Le nombre de cellules correspondantes est ajusté en fonction du biais GC et de la couverture génomique spécifique à la région précédemment établie. À l'aide de ces comptes normalisés, des scores statistiques sont obtenus pour chaque autosome en comparant les régions de couverture qui peuvent être affectées par l'aneuploïdie avec le reste des autosomes. Un rapport de vraisemblance logarithmique (LLR, log likelihood ratio) est calculé pour chaque échantillon en tenant compte de ces scores basés sur la couverture et du FF estimé. Le LLR est la probabilité qu'un échantillon soit affecté compte tenu de la couverture observée et du FF par rapport à la probabilité qu'un échantillon ne soit pas affecté compte tenu de la même couverture observée. Le calcul de ce ratio tient également compte de l'incertitude estimée en FF. Pour les calculs ultérieurs, le logarithme naturel du rapport est utilisé. Le logiciel du test évalue le LLR pour chaque chromosome cible et chaque échantillon afin de déterminer l'aneuploïdie.

Les statistiques pour les chromosomes X et Y sont différentes des statistiques utilisées pour les autosomes. Pour les fœtus identifiés comme étant de sexe féminin, les appels SCA nécessitent un accord de classification par LLR et par valeur chromosomique normalisée.¹ Des scores LLR spécifiques sont calculés pour [45,X] (syndrome de Turner) et pour [47,XXX]. Pour les fœtus identifiés comme étant de sexe masculin, les appels SCA pour [47,XXY] (syndrome de Klinefelter) ou [47,XYY] peuvent être basés sur la relation entre les valeurs chromosomiques normalisées pour les chromosomes X et Y (NCV_X et NCV_Y). Les échantillons concernant les fœtus mâles pour lesquels NCV_X est dans la gamme observée pour les échantillons femelles euploïdes peuvent être appelés [47,XXY]. Les échantillons appartenant aux échantillons mâles pour lesquels NCV_X est dans la gamme observée pour les échantillons mâles euploïdes mais pour lesquels le chromosome Y est surreprésenté peuvent être appelés [47,XYY].

Certaines valeurs de NCV_Y et NCV_X se situent en dehors de la capacité du système à effectuer une détermination de SCA. Ces échantillons produisent un résultat non déclarable pour la classification XY. Les résultats autosomiques sont toujours fournis pour ces échantillons si toutes les autres mesures CQ sont réussies.

CQ d'analyse

Les mesures de CQ d'analyse sont des métriques calculées pendant l'analyse et utilisées pour détecter les échantillons qui s'écartent trop du comportement attendu. Les données des échantillons qui échouent à ces mesures sont considérées comme non fiables et sont marquées comme ayant échoué. Lorsque les échantillons produisent des résultats en dehors des plages attendues pour ces mesures, le

¹Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

NIPT Report (Rapport NIPT) fournit une raison de CQ comme avertissement ou cause d'échec. Reportez-vous à [Messages de raison du CQ à la page 64](#) pour plus d'informations sur ces raisons de CQ.

CQ des échantillons NTC

VeriSeq NIPT Solution permet l'ajout d'échantillons NTC dans le cadre de l'analyse. ML STAR peut générer jusqu'à 2 NTC par cycle pour des lots de 24 échantillons et 48 échantillons et jusqu'à 4 NTC pour des lots de 96 échantillons. Quel que soit le nombre d'échantillons NTC ajoutés, le logiciel vérifie une moyenne minimale de 4 000 000 de fragments mappés uniques par échantillon et par groupe. C'est pourquoi il ne faut pas ajouter plus de 2 échantillons NTC par groupe. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section [Mesures et limites du CQ de séquençage à la page 48](#).

Les statuts de CQ pour les échantillons NTC sont les suivants.

- **NTC sample processing** (Traitement d'échantillon NTC)—Lors du traitement d'un échantillon NTC, le logiciel indique le CQ comme PASS (Réussite) lorsque la couverture de l'échantillon est faible, ce qui est attendu avec un échantillon NTC.
- **Patient sample as NTC** (Échantillon patient marqué comme NTC)—Lorsqu'un échantillon de patient, marqué comme NTC, est traité, une couverture élevée est détectée. Étant donné que l'échantillon est marqué comme NTC, le logiciel indique le CQ comme FAIL (Échec) avec la raison suivante : NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Échantillon NTC avec une couverture élevée).

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 utilise un système d'exploitation basé sur Linux et offre une capacité de stockage des données d'environ 7,5To. En supposant une taille de données de 25 Go par exécution de séquençage, le serveur peut stocker jusqu'à 300 exécutions. Une notification automatique est émise lorsque la capacité de stockage minimale n'est pas disponible. Le serveur est installé sur le réseau local.

Disque local

VeriSeq NIPT Assay Software met à la disposition de l'utilisateur des dossiers spécifiques sur Onsite Server. Ces dossiers peuvent être mappés à l'aide d'un protocole de partage Samba sur n'importe quel poste de travail ou ordinateur portable sur le réseau local.

Nom du dossier	Description	Accès
Input (Entrée)	Contient des données de séquençage générées par le système de séquençage de nouvelle génération mappé au serveur.	Lecture et écriture.

Nom du dossier	Description	Accès
Output (Sortie)	Contient tous les rapports générés par le logiciel.	Lecture uniquement.
Backup (Sauvegarde)	Contient les sauvegardes de la base de données.	Lecture uniquement.

REMARQUE Le mappage du disque local est basé sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge SMB2 et les versions ultérieures. Le serveur nécessite une signature SMB. Activez ces versions sur l'équipement (ordinateur portable/poste de travail) que vous mappez.

Base de données locale

VeriSeq NIPT Assay Software maintient une base de données locale dans laquelle les informations de la banque, les informations d'analyse de séquençage et les résultats d'analyse sont conservés. La base de données fait partie intégrante de VeriSeq NIPT Assay Software et n'est pas accessible à l'utilisateur. Le système maintient un mécanisme automatique de sauvegarde de la base de données sur Onsite Server. En plus des processus de base de données suivants, les utilisateurs sont encouragés à sauvegarder régulièrement la base de données vers un emplacement externe.

- **Sauvegarde de la base de données**—Un instantané de la base de données est automatiquement sauvegardé toutes les heures, tous les jours, toutes les semaines et tous les mois. Les sauvegardes horaires sont supprimées après la création d'une sauvegarde quotidienne. De même, les sauvegardes quotidiennes sont supprimées lorsque la sauvegarde hebdomadaire est prête. Les sauvegardes hebdomadaires sont supprimées après la création d'une sauvegarde mensuelle et une seule sauvegarde mensuelle est conservée. La pratique recommandée consiste à créer un script automatisé qui peut conserver le dossier de sauvegarde sur un NAS local. Ces sauvegardes n'incluent pas les dossiers d'entrée et de sortie.

REMARQUE VeriSeq NIPT Assay Software v2 fournit une option de chiffrement pour la sauvegarde de la base de données. Reportez-vous à la section [Configurer le chiffrement de sauvegarde à la page 36](#) pour plus d'informations.

- **Restauration de la base de données**—La base de données peut être restaurée à partir de n'importe quel instantané de sauvegarde donné. Les restaurations sont effectuées uniquement par les techniciens de maintenance sur site Illumina. Le mot de passe de chiffrement doit être fourni pour restaurer une sauvegarde chiffrée. Ce mot de passe doit être le mot de passe en vigueur au moment de la sauvegarde.

- **Sauvegarde des données**—Bien qu'Onsite Server puisse être utilisé comme point de stockage principal pour les cycles de séquençage, il ne peut stocker que 300 cycles environ. Vous pouvez mettre en place une sauvegarde automatisée des données qui s'exécute en continu vers un autre périphérique de stockage à long terme ou un NAS.
- **Maintenance**—Hormis la sauvegarde des données, Onsite Server ne nécessite aucune maintenance de la part de l'utilisateur. Les mises à jour de VeriSeq NIPT Assay Software ou d'Onsite Server même sont fournies par le support technique d'Illumina.

Archiver les données

Consultez la politique d'archivage de votre site informatique local pour déterminer comment archiver les répertoires d'entrée et de sortie. VeriSeq NIPT Assay Software surveille l'espace disque restant dans le répertoire d'entrée et avertit les utilisateurs par e-mail lorsque la capacité de stockage restante passe en dessous de 1 To.

N'utilisez pas Onsite Server pour le stockage des données. Transférez les données vers Onsite Server et archivez-les selon un calendrier régulier.

Une exécution de séquençage typique compatible avec le flux de travail d'analyse cfDNA nécessite 25 à 30 Go pour les exécutions de séquenceur de nouvelle génération. La taille réelle du dossier d'exécution dépend de la densité finale de l'amplifiat.

N'archivez les données que lorsque le système est inactif et qu'aucune analyse ni aucun séquençage n'est en cours.

Mapper les lecteurs du serveur

Onsite Server comporte trois dossiers qui peuvent être mappés individuellement sur n'importe quel ordinateur avec Microsoft Windows :

- **input** (entrée)—Se mappe aux dossiers de données de séquençage. Montez sur l'ordinateur connecté au système de séquençage. Configurez le système de séquençage pour diffuser des données dans le dossier d'entrée.
- **output** (sortie)—Se mappe aux rapports d'analyse du serveur et aux rapports de processus d'analyse.
- **sauvegarde**—Se mappe aux fichiers de sauvegarde de la base de données.

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs actifs sont autorisés à mapper les disques du serveur.

Mappez chaque dossier comme suit.

1. Connectez-vous à l'ordinateur du sous-réseau d'Onsite Server.

2. Cliquez avec le bouton droit sur **Computer** (Ordinateur), puis sélectionnez **Map network drive** (Mapper le lecteur réseau).
3. Sélectionnez une lettre dans la liste déroulante Drive (Lecteur).
4. Dans le champ Folder (Dossier), entrez \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Par exemple : \\10.50.132.92\entrée.
5. Saisissez le nom d'utilisateur et le mot de passe (en tant qu'administrateur actif) de VeriSeq NIPT Assay Software v2. Les dossiers mappés avec succès apparaissent montés sur l'ordinateur. Si le rôle, le statut actif ou le mot de passe de l'administrateur change, la connexion active du serveur mappé est interrompue.
Les dossiers mappés avec succès apparaissent montés sur l'ordinateur.

REMARQUE Le mappage du disque local est basé sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge SMB2 et les versions ultérieures. Le serveur nécessite une signature SMB. Activez ces versions sur l'équipement (ordinateur portable/poste de travail) que vous mappez.

Redémarrer le serveur

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs sont autorisés à redémarrer le serveur.

Pour redémarrer le serveur :

1. Dans la liste déroulante **Settings** (Paramètres), sélectionnez **Reboot Server** (Redémarrer le serveur).
2. Sélectionnez **Reboot** (Redémarrer) pour redémarrer le système ou **Cancel** (Annuler) pour quitter sans redémarrer.
3. Entrez une raison pour arrêter le serveur.
La raison est consignée à des fins de dépannage.



ATTENTION

Aucune analyse de séquençage ou préparation d'échantillon ne doit être active pendant le redémarrage. Cela peut entraîner la perte de données. Le redémarrage du système peut prendre plusieurs minutes. Planifiez votre activité de laboratoire par rapport au redémarrage.

Arrêter le serveur

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs sont autorisés à arrêter le serveur.

Pour arrêter Onsite Server :

1. Dans la liste déroulante **Settings** (Paramètres), sélectionnez **Shut Down Server** (Arrêter le serveur).
2. Sélectionnez **Shut Down** (Arrêter) pour arrêter Onsite Server ou sélectionnez **Cancel** (Annuler) pour quitter sans arrêter.
3. Entrez une raison pour arrêter Onsite Server.
La raison est consignée à des fins de dépannage.



ATTENTION

Aucune analyse de séquençage ou préparation d'échantillon ne doit être active lors de l'arrêt du serveur. Cela peut entraîner la perte de données.

Récupérer après un arrêt inattendu

En cas de coupure de courant ou d'arrêt accidentel par l'utilisateur pendant une analyse, le système procède comme suit :

- Redémarre automatiquement VeriSeq NIPT Assay Software lors du redémarrage.
- Reconnaît que l'exécution de l'analyse a échoué et soumet à nouveau l'exécution à la file d'attente pour traitement.
- Génère une sortie lorsque l'analyse se termine avec succès.

REMARQUE En cas d'échec de l'analyse, VeriSeq NIPT Assay Software permet au système de soumettre à nouveau la série à l'analyse jusqu'à trois fois.

Considérations environnementales

Le tableau suivant fournit des considérations de température ambiante pour Onsite Server.

Altitude	Température ambiante de fonctionnement	Température ambiante non opérationnelle
Niveau de la mer	10 °C à 40 °C	0 °C à 60 °C
+10 000 pieds	0 °C à 30 °C	-10 °C à 50 °C

Des informations sur l'élimination des équipements électroniques en vertu de la directive et des réglementations sur les déchets d'équipements électriques et électroniques (DEEE) sont fournies sur le site Web d'Illumina à l'adresse <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Mesures de CQ

Mesures et limites du CQ quantitatif

Mesure	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Raisonnement
standard_r_squared	Valeur R au carré du modèle de courbe standard.	0,980	S.O.	Les modèles de courbe standard montrant une faible linéarité dans l'espace log-log ne sont pas de bons prédicteurs des concentrations réelles de l'échantillon.
standard_slope	Pente du modèle de courbe standard.	0,95	1,15	Les modèles de courbe standard qui s'inclinent en dehors des bandes de performances attendues indiquent un modèle non fiable.
ccn_library_pg_ul	Concentration maximale admissible de l'échantillon.	S.O.	1 000 pg/μl	Les échantillons dont les concentrations d'ADN calculées dépassent les spécifications indiquent une contamination excessive de l'ADN génomique.

Mesure	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Raisonnement
median_ccn_pg_ul	Valeur de concentration médiane calculée pour tous les échantillons du lot.	16 pg/µl	S.O.	Un groupe de séquençage de volume approprié ne peut pas avoir un nombre excessif d'échantillons trop dilués. Les lots contenant un grand nombre d'échantillons dilués indiquent un échec du processus de préparation des échantillons.

Mesures et limites du CQ de séquençage

Mesure	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Raisonnement
cluster_density	Densité des amplifiats de séquençage.	152 000 par mm ²	338 000 par mm ²	La flow cell avec une faible densité d'amplifiats ne génère pas suffisamment de lectures. Les flow cells d'amplifiats produisent généralement des données de séquençage de faible qualité.
pct_pf	Pourcentage de lectures passant le filtre de chasteté.	≥ 50 %	S.O.	Les flow cells avec un %PF extrêmement faible peuvent avoir une représentation de base anormale et sont susceptibles d'indiquer des problèmes de lecture de PF.

Mesure	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Raisonnement
préphasage.	Fraction de préphasage.	S.O.	≤ 0.003	Recommandations empiriquement optimisées pour VeriSeq NIPT Solution v2.
phasage.	Fraction de phasage.	S.O.	≤ 0.004	Recommandations empiriquement optimisées pour VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_ aligned_ reads	Estimation du nombre moyen de fragments cartographiés de manière unique par échantillon.	$\geq 4\ 000\ 000$	S.O.	Déterminé comme NES observé minimal dans la population normale.

Rapports du système

Introduction

VeriSeq NIPT Assay Software génère les catégories de rapports suivantes :

- Rapports de résultats et notifications.
- Rapports de traitement.

Un rapport peut être informationnel ou exploitable.

- **Informationnel**—Rapport lié au processus qui fournit des informations sur la progression du test et peut être utilisé pour confirmer l'achèvement d'une étape spécifique. Le rapport fournit également des informations telles que les résultats du CQ et les numéros d'identification.
- **Exploitable**—Rapport asynchrone déclenché par un événement système ou une action utilisateur nécessitant l'attention de l'utilisateur.

Cette section décrit chaque rapport et fournit les détails du rapport pour l'intégration LIMS.

Fichiers de sortie

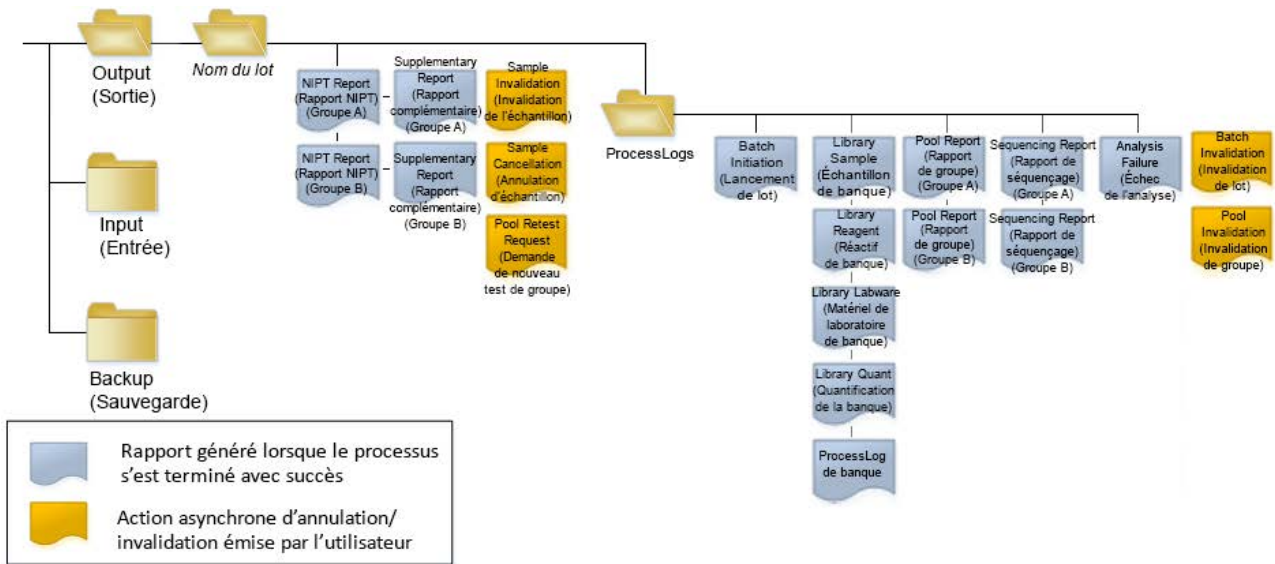
Les rapports VeriSeq NIPT Assay Software sont générés sur le disque dur interne d'Onsite Server mappé sur le lecteur de l'utilisateur en tant que dossier de sortie en lecture seule. Chaque rapport est généré avec un fichier de somme de contrôle MD5 standard correspondant, qui est utilisé pour vérifier que le fichier n'a pas été modifié.

Tous les rapports sont en texte brut au format délimité par des tabulations. Vous pouvez ouvrir les rapports avec n'importe quel éditeur de texte ou avec un programme de données tabulées, tel que Microsoft Excel®.

Structure des fichiers de rapports

VeriSeq NIPT Assay Software enregistre les rapports dans une structure spécifique sous le dossier Output (Sortie).

Figure 4 Structure des dossiers de rapports de VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software enregistre les rapports dans le dossier *Batch Name* (Nom du lot) avec l'organisation suivante :

- **Main folder (Batch Name folder)** (Dossier principal (dossier Nom du lot))—Contient des rapports qui fournissent des résultats ou sont associés à des notifications par e-mail générées par LIMS. Pour plus d'informations, consultez la section [Rapports sur les résultats et les notifications à la page 56](#).
- **Dossier ProcessLogs**—Contient des rapports liés au traitement. Pour en savoir plus, consultez la section [Rapports de traitement à la page 73](#).

Une liste de tous les rapports est fournie dans [Résumé des rapports du système à la page 52](#) (Résumé des rapports du système).

Résumé des rapports du système

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format du nom du fichier de rapport
NIPT Report (Rapport NIPT) à la page 56	Exploitable	Groupe/Flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplementary Report (Rapport complémentaire) à la page 65	Exploitable	Groupe/Flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (Rapport d'invalidation d'échantillon) à la page 71	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Cancellation Report (Rapport d'annulation d'échantillon) à la page 72	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) à la page 73	Exploitable	Groupe	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot) à la page 73	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot) à la page 74	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Sample Report (Rapport d'échantillon de la banque) à la page 75	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format du nom du fichier de rapport
Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la banque) à la page 76	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Labware Report (Rapport sur le matériel de laboratoire de la banque) à la page 77	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Quant Report (Rapport de quantification de la banque) à la page 78	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Process Log (Journal des traitements de la banque) à la page 78	Informationnel	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Pool Report (Rapport de groupe) à la page 80	Informationnel	Groupe	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe) à la page 80	Informationnel	Groupe	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sequencing Report (Rapport de séquençage) à la page 81	Informationnel	Groupe/Flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Analysis Failure Report (Rapport d'échec d'analyse) à la page 82	Informationnel	Groupe/Flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Événements de génération de rapports

Rapport	Description	Événement de génération
NIPT Report (Rapport NIPT)	Contient les résultats finaux d'une exécution d'analyse réussie.	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse du cycle de séquençage est terminée.
Supplementary Report (Rapport complémentaire)	Contient des résultats supplémentaires pour une analyse réussie.	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse du cycle de séquençage et le NIPT Report (Rapport NIPT) sont tous deux terminés.
Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	Contient des informations sur un échantillon invalidé.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un échantillon.
Sample Cancellation (Annulation d'échantillon)	Contient des informations sur un échantillon annulé.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur annule un échantillon.
Pool Retest Request (Demande de nouveau test de groupe)	Indique qu'un deuxième groupe peut être généré à partir d'un lot existant. Contient des informations sur l'état du nouveau test du groupe. ¹	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupe.
Batch Initiation (Lancement de lot)	Indique un nouveau démarrage du traitement par lots.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur lance un nouveau lot.
Batch Invalidation (Invalidation de lot)	Contient des informations sur un lot invalidé lancé par l'utilisateur.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé.
Library Sample (Échantillon de banque)	Répertorie tous les échantillons du lot.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la banque est terminée. Le lot échoue à la quantification.

Rapport	Description	Événement de génération
Library Reagent (Réactif de banque)	Contient des informations sur les réactifs de traitement de la banque.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la banque est terminée. Le lot échoue à la quantification.
Library Labware (Matériel de laboratoire de banque)	Contient des informations sur le matériel de laboratoire de traitement de la banque.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la banque est terminée. Le lot échoue à la quantification.
Library Quant (Quantification de la banque)	Contient les résultats des tests de quantification de la banque.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la banque est terminée. Le lot échoue à la quantification.
Library Process Log (Journal des traitements de la banque)	Contient les étapes exécutées lors du traitement de la banque.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la banque est terminée. Le lot échoue à la quantification. Le traitement par lots se termine.
Pool (Groupe)	Contient des volumes de regroupement d'échantillons.	<ul style="list-style-type: none"> La méthode de regroupement est terminée.
Pool Invalidation (Invalidation de groupe)	Contient des informations sur un groupe non validé initié par l'utilisateur.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupe.
Sequencing (Séquençage)	Contient les résultats du CQ du séquençage.	<ul style="list-style-type: none"> Le CQ du séquençage a réussi. Le séquençage échoue. Le séquençage expire.
Analysis Failure (Échec de l'analyse)	Contient des informations d'analyse pour un groupe défaillant.	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse de séquençage échoue.

¹ L'utilisateur invalide un groupe d'un lot valide qui n'a pas dépassé le nombre maximal de groupes.

Rapports sur les résultats et les notifications

NIPT Report (Rapport NIPT)

Le NIPT Report (Rapport NIPT) de VeriSeq NIPT Assay Software v2 contient les résultats de la classification chromosomique sous la forme d'un échantillon par ligne pour chaque échantillon du groupe.

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinie	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	Non applicable.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code-barres unique de l'échantillon.	Non applicable.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Informations sur le type d'échantillon fournies par le point de collecte ou l'utilisateur du laboratoire. Détermine la classification de l'aneuploïdie, la notification de l'aneuploïdie et les critères de CQ.	L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Simple)–Grossesse à un seul embryon. • Twin (Gémellaire)–Grossesse à embryons multiples. • Control (Témoin)–Échantillon témoin du sexe connu et du dépistage d'aneuploïdie. • NTC–Échantillon de contrôle sans matrice (pas d'ADN). • Not specified (Non spécifié)–Aucun type d'échantillon n'a été fourni pour cet exemple. 	enum	<i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i>

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinie	Type	Regex
sexe_chrom	Analyse des chromosomes sexuels demandée. Détermine la présentation de la classification des aneuploïdies et des informations sur les chromosomes sexuels.	<p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui)–Aneuploïdie des chromosomes sexuels et indication du sexe demandées. • No (Non)–Ni aneuploïdie des chromosomes sexuels ni d'indication du sexe ne sont demandés. • SCA–Rapport sur l'aneuploïdie chromosomique du sexe demandé, indication du sexe non demandé. • Not Specified (Non spécifié)–Une option de déclaration des chromosomes sexuels n'a pas été fournie pour cet échantillon. <p>Le NIPT Report (Rapport NIPT) affiche les valeurs yes, no et sca en minuscules.</p>	enum	<i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i>
screen_type	Type de dépistage.	<p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (De base)–Dépistez les chromosomes 13, 18 ou 21. • Genomewide (Pangénomique)–Dépistez le génome entier. • Not Specified (Non spécifié)–Aucun type de dépistage n'a été fourni pour cet échantillon. <p>Le NIPT Report (Rapport NIPT) affiche les valeurs de base et pangénomique en minuscules.</p>	texte	<i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i>
flowcell	Code-barres des cellules de séquençage.	Non applicable.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinie	Type	Regex
class_sx	Classification des aneuploïdies des chromosomes sexuels.	<p>L'un des éléments suivants en fonction du type d'échantillon et de l'option de déclaration des chromosomes sexuels sélectionnés :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Anomalie détectée)—Affichez la description de l'anomalie pour les détails de l'anomalie. • NO ANOMALY DETECTED (Aucune anomalie détectée)—Échantillon négatif et sexe non signalés. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Aucune anomalie détectée – XX)—Échantillon négatif avec un fœtus féminin. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Aucune anomalie détectée – XY)—Échantillon négatif avec un fœtus mâle. • NOT REPORTABLE (Non déclarable)—Le logiciel n'a pas pu signaler le chromosome sexuel. • NO CHR Y PRESENT (Absence du chromosome Y)—Grossesse gémellaire sans chromosome Y détecté. • CHR Y PRÉSENT (Présence du chromosome Y)—Grossesse gémellaire avec chromosome Y détecté. • CANCELLED (Annulé)—Échantillon annulé par l'utilisateur. • INVALIDATED (Invalidé)—L'échantillon a échoué au CQ ou a été invalidé par l'utilisateur. • NOT TESTED (Non testé)—Le chromosome sexuel n'a pas été testé. • Not applicable (Non applicable)—La catégorie ne s'applique pas à l'échantillon. 	class_sx	Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinie	Type	Regex
class_auto	Classification des aneuploïdies dans les autosomes. Signalé comme ANOMALY DETECTED (Anomalie détectée) si une anomalie dans le type de dépistage sélectionné a été détectée pour l'échantillon.	<p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Anomalie détectée)—Anomalie chromosomique autosomique détectée. • NO ANOMALY DETECTED (Aucune anomalie détectée)—Aucune anomalie autosomique détectée. • CANCELLED (Annulé)—Échantillon annulé par l'utilisateur. • INVALIDATED (Invalidé)—L'échantillon a échoué au CQ ou a été invalidé par l'utilisateur. • Not applicable (Non applicable)—La catégorie ne s'applique pas à l'échantillon. 	texte	<i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i>
anomaly_description	Chaîne de type ISCN décrivant toutes les anomalies à signaler. Les anomalies multiples sont séparées par des points-virgules.	<p>DETECTED (Détecté) : suivi de chaînes séparées par des points-virgules concaténant les formats suivants, dans l'ordre des chromosomes :</p> <pre>(\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) XO XXX XXY XYY</pre> <p>ou NO ANOMALY DETECTED (Aucune anomalie détectée) not applicable (non applicable) INVALIDATED (Invalidé) CANCELLED (Annulé).</p>	texte	<i>Chaînes séparées par des points-virgules et autres valeurs décrites dans la section Règles de description des anomalies à la page 62.</i>

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinie	Type	Regex
qc_flag	Résultats de l'analyse CQ. Seules les valeurs qc_flag de WARNING (Avertissement) et de PASS (Réussite) rapportent des résultats. Toutes les autres valeurs ne le sont pas.	L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none">• PASS (Réussite)• WARNING (Avertissement)• FAIL (Échec)• CANCELLED (Annulé)• INVALIDATED (Invalidé)• NTC_PASS (Réussite NTC)	enum	<i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i>

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinie	Type	Regex
qc_reason	Échec du CQ ou informations d'avertissement.	<p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (Aucun) (statut du CQ = PASS) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalies multiples détectées) (statut du CQ = WARNING) • FAILED iFACT (Échec du test iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Données en dehors de la plage prévue) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribution de la taille des fragments en dehors de la plage prévue) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Données de flow cell en dehors de la plage prévue) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Échec d'estimation de la fraction fœtale) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Données de séquençage en dehors de la plage prévue) • UNEXPECTED DATA (Données inattendues) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Échantillon NTC avec couverture élevée) • CANCELLED (Annulé) • INVALIDATED (Invalidé) 	texte	<i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i>
ff	Estimation de la fraction fœtale.	Pourcentage d'échantillon de cfDNA du fœtus arrondi à l'entier le plus proche. Les résultats inférieurs à 1 % sont présentés comme étant < 1%.	texte	<i>Non applicable.</i>

Règles de description des anomalies

Si l'analyse VeriSeq NIPT Assay Software v2 identifie une anomalie, le champ anomaly_description du rapport NIPT affiche la valeur DETECTED (DÉTECTÉ) suivie d'une chaîne de texte. Ce texte décrit toutes les anomalies à signaler selon le style de l'International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). La chaîne contient plusieurs éléments séparés par des points-virgules. Chaque élément représente une trisomie ou une monosomie dans un autosome, une aneuploïdie des chromosomes sexuels, une délétion ou une duplication partielle.

Les éléments de trisomie et de monosomie sont respectivement notés +<chr> et -<chr>, où <chr> est le nombre de chromosomes.

Par exemple, un échantillon avec une trisomie sur le chromosome 5 apparaît comme suit :

+5

Un échantillon avec une monosomie sur le chromosome 6 apparaît comme suit :

-6

Les aneuploïdies des chromosomes sexuels utilisent la notation standard, avec les valeurs possibles suivantes :

- XO - pour la monosomie sur le chromosome X.
- XXX - pour la trisomie sur le chromosome X.
- XXY - pour 2 chromosomes X chez les hommes.
- XYY - pour 2 chromosomes Y chez les hommes.

Les délétions ou duplications partielles ne concernent que les autosomes et n'apparaissent que dans les dépistages à l'échelle du génome. La syntaxe d'une délétion ou d'une duplication partielle est <type> (<chr>)(<start band><end band>), où ce qui suit est vrai :

- <type> est le type d'événement, soit del pour délétion, soit dup pour duplication.
- <chr> est le nombre de chromosomes.
- <start band> est la bande cyto contenant le début de l'événement.
- <end band> est la bande cyto contenant la fin de l'événement.

Par exemple, une délétion ou une duplication partielle dans laquelle le cytobande en p13 sur le chromosome 19 a une duplication apparaît comme suit :

dup (19) (p13.3,p13.2)

Le champ anomaly_description suit quatre règles d'ordre :

1. Les éléments sont classés par numéro de chromosome, qu'il s'agisse d'un chromosome entier ou d'une délétion ou d'une duplication partielle. Une aneuploïdie des chromosomes sexuels, si elle est présente, apparaît en dernier.
2. Pour les anomalies au sein d'un même chromosome, les aneuploïdies du chromosome entier précèdent les délétions partielles ou les duplications.

3. Pour les délétions ou les duplications partielles au sein d'un même chromosome, les délétions viennent avant les duplications.
4. Les délétions ou les duplications partielles du même type dans le même chromosome sont classées par la base de départ, qui apparaît dans le rapport complémentaire.

REMARQUE Pour le dépistage pangénomique, le logiciel peut signaler une aneuploïdie et une délétion ou duplication partielle comme affectant le même chromosome. Si ce résultat se produit, consultez le rapport complémentaire pour obtenir davantage de mesures et faciliter l'interprétation.

Messages de raison du CQ

La colonne raison_qc du rapport NIPT affiche un échec ou un avertissement CQ lorsque les résultats d'analyse se situent en dehors de la plage attendue pour une mesure CQ analytique. Les échecs du CQ entraînent la suppression complète des résultats pour l'aneuploïdie chromosomique, le sexe, les résultats du rapport supplémentaire et la fraction fœtale estimée, qui correspondent aux champs du NIPT Report (Rapport NIPT) suivants : class_auto, class_sx, anomaly_description et ff.

Message de raison du CQ	Description	Action recommandée
FAILED iFACT (Échec du test iFACT)	Test de confiance individuel sur l'aneuploïdie fœtale (iFACT) - métrique de CQ qui combine l'estimation de la fraction fœtale avec des mesures d'exécution associées à la couverture pour déterminer si le système a la confiance statistique nécessaire pour effectuer un appel sur un échantillon donné.	Retraiter l'échantillon.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Données en dehors de la plage prévue)	L'écart moyen par rapport à la couverture euploïde n'est pas cohérent avec la distribution des données formées. Peut-être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Retraiter l'échantillon.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribution de la taille des fragments en dehors de la plage prévue)	La distribution de la taille des fragments n'est pas cohérente avec la distribution des données entraînées. Peut-être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Retraiter l'échantillon.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Données de flow cell en dehors de la plage prévue)	Les données de flow cell ne sont pas cohérentes avec la distribution des données entraînées. Probablement causé par une erreur dans la configuration de la flow cell.	Retraiter l'échantillon.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Échec d'estimation de la fraction fœtale)	Impossible de produire une estimation valide de la fraction fœtale.	Retraiter l'échantillon.

Message de raison du CQ	Description	Action recommandée
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Séquençage des données en dehors de la plage prévue)	Les données de séquençage d'entrée ne sont pas cohérentes avec la distribution des données entraînées. Peut-être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Reséquencer la flow cell.
UNEXPECTED DATA (Données inattendues)	Le rapport génère un problème de CQ qui ne correspond à aucune des autres raisons de CQ répertoriées dans ce tableau.	Contactez le support technique d'Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalies multiples détectées)	Au moins deux anomalies à signaler (y compris des aneuploïdies chromosomiques entières et des événements CNV) sont détectées dans l'échantillon. La détection d'anomalies multiples peut indiquer une mauvaise manipulation de l'échantillon ou un événement plus rare, comme une malignité maternelle. Ce message est un avertissement. Cela ne représente pas un échec du CQ. Les résultats sont signalés afin que vous puissiez voir les anomalies détectées. Cependant, vous devrez peut-être retirer l'échantillon.	Retraiter l'échantillon.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Échantillon NTC avec couverture élevée)	Couverture élevée détectée pour un échantillon NTC (aucun matériel ADN attendu). Peut-être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Retraiter l'échantillon.
CANCELLED (Annulé)	L'échantillon a été annulé par un utilisateur.	Non applicable.
INVALIDATED (Invalidé)	L'échantillon a été invalidé par un utilisateur.	Non applicable.

Supplementary Report (Rapport complémentaire)

Le Supplementary Report (Rapport complémentaire) contient des données pour des mesures supplémentaires basées sur un lot, un échantillon ou une région. Dans ce rapport, chaque ligne représente une statistique. Plusieurs mesures s'appliquent au même lot, échantillon ou région.

Le fichier séparé par des tabulations comporte six colonnes, comme décrit dans le tableau suivant.

Colonne	Description	Type	Regex
flowcell	Code-barres pour la flow cell	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_ name	Nom du lot concerné.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_ barcode	Code-barres de l'échantillon.	texte	SO (sans objet) pour les mesures par lot. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
région	Soit le chromosome entier, soit une description de la région de la délétion ou de la duplication partielle.	texte	SO (sans objet) pour les mesures par lot. <code>chr[12]?[0-9X]</code> - pour les mesures de région chromosomique entière. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2})\.[0-9]{1,2})?{2}\)</code> - pour les mesures de région de suppression partielle ou de duplication.
metric_ name	Nom de la mesure décrite.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_ value	Valeur de la mesure.	varie	Consultez Mesures de Supplementary Report (Rapport complémentaire) à la page 66.

Mesures de Supplementary Report (Rapport complémentaire)

Le Supplementary Report (Rapport complémentaire) contient des données pour les mesures suivantes. Chaque mesure apparaît par lot, par échantillon ou par région.

Les mesures pour le chromosome X n'apparaissent que si vous sélectionnez les options de chromosome sexuel Yes (Oui) ou SCA.

Les plages de valeurs apparaissent sous la forme de valeur minimale, valeur maximale entre parenthèses ou crochets. Les parenthèses indiquent qu'une valeur limite est exclue de la plage. Les crochets indiquent qu'une valeur limite est incluse dans la plage. Inf est l'abréviation d'infini.

Nom de la mesure	Fréquence	Description	Type	Regex ou plage de valeurs
genome_ assembly	Par lot	Le système de coordonnées pour l'alignement des données de séquençage et les coordonnées de la région de rapport. Toujours GRCh37 pour VeriSeq NIPT Solution v2.	texte	<code>^GRCh37\$</code>

Nom de la mesure	Fréquence	Description	Type	Regex ou plage de valeurs
frag_size_dist	Par échantillon	Écart type des différences entre les distributions de taille de fragment cumulées réelles et attendues.	nombre flottant	(0, Inf)
fetal_fraction	Par échantillon	Fraction fœtale rapportée.	nombre flottant	(0, 1)
NCV_X	Par échantillon	Valeur chromosomique normalisée pour le chromosome X. N'apparaît que si l'option d'indication des chromosomes sexuels le permet. Sinon, cette mesure apparaît comme NOT TESTED (NON TESTÉE).	nombre flottant	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Par échantillon	Valeur chromosomique normalisée pour le chromosome Y. N'apparaît que si l'option d'indication des chromosomes sexuels le permet. Sinon, cette mesure apparaît comme NOT TESTED (NON TESTÉE).	nombre flottant	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Par échantillon	Nombre de régions de délétion ou de duplication partielles détectées dans l'échantillon.	entier	(0, Inf)
non_excluded_sites	Par échantillon	Nombre de lectures restantes après le filtrage, qui sont comptées pour l'analyse.	entier	(0, Inf)

Nom de la mesure	Fréquence	Description	Type	Regex ou plage de valeurs
region_classification	Par région	<p>Classification de la région par le système dans le même format que le champ anomaly_description dans le rapport NIPT.</p> <p>Pour le chromosome X, si aucune anomalie chromosomique sexuelle à signaler n'a été détectée, la classification de la région correspondra à la valeur de class_sx dans le rapport NIPT.</p> <p>Options de valeur (regex) :</p> <p>DETECTED (Détecté) : (\+ -)[12]?[0-9]</p> <p>DETECTED (Détecté) : (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\)</p> <p>NO ANOMALY DETECTED (Aucune anomalie détectée)</p> <p>DETECTED (Détecté) : (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX (Aucune anomalie détectée - XX) NO ANOMALY DETECTED - XY (Aucune anomalie détectée - XY) NOT REPORTABLE (Non déclarable) CHR Y PRESENT (CHR Y présent) CHR Y NOT PRESENT (CHR Y Non présent)</p>	texte	Valeurs spécifiées dans la description.
chromosome	Par région	Le symbole chromosomique.	texte	chr[12]?[0-9X]
start_base	Par région	Première base incluse dans la région.	entier	[1, Inf)
end_base	Par région	Dernière base incluse dans la région.	entier	[1, Inf)
start_cytoband	Par région	Bande cytogénétique de la première base incluse dans la région.	texte	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2}) ?

Nom de la mesure	Fréquence	Description	Type	Regex ou plage de valeurs
end_cytoband	Par région	Bande cytogénétique de la dernière base incluse dans la région.	texte	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Par région	La taille de la région en mégabases.	nombre flottant	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Par région	Le score LLR (Log-Likelihood Ratio, Rapport de vraisemblance logarithmique) de trisomie pour la région. Indique la preuve de la trisomie par rapport à la preuve de l'absence de changement (disomie). Une trisomie est appelée si ce score LLR dépasse un seuil prédéterminé. Pour les suppressions partielles ou les duplications, cette mesure n'apparaît que si le type est un gain (dup). Sinon, cette mesure apparaît comme not applicable (non applicable).	nombre flottant	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Par région	Le score LLR pour la monosomie pour la région. Indique la preuve de la monosomie par rapport à la preuve de l'absence de changement (disomie). Une monosomie est appelée si ce score LLR dépasse un seuil prédéterminé. Pour les suppressions partielles ou les duplications, cette mesure n'apparaît que si le type est une perte (del). Sinon, cette mesure apparaît comme not applicable (non applicable). Cette mesure apparaît comme NOT TESTED (NON TESTÉ) si vous choisissez d'effectuer le type de dépistage de base.	nombre flottant	(-Inf, Inf)

Nom de la mesure	Fréquence	Description	Type	Regex ou plage de valeurs
region_t_stat_ long_reads	Par région	La statistique t pour la région. La statistique t est la différence de couverture entre la région et le reste du génome, par rapport à la variation de l'échantillon. Il s'agit d'une mesure signal sur bruit qui capture la détectabilité de tout changement de couverture dans la région. « long_reads » indique que la couverture utilisée pour cette statistique t inclut la gamme complète de tailles de fragments utilisées dans l'analyse. La statistique t est combinée avec la fraction fœtale estimée pour l'échantillon pour générer des scores LLR.	nombre flottant	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Par région	La proportion du matériel fœtal qui est aneuploïde. Cette mesure est basée sur le rapport de la fraction fœtale déduite de la couverture de la région à la fraction fœtale de l'échantillon. Dans les échantillons avec des fractions fœtales proches de zéro, les rapports de mosaïque peuvent prendre des valeurs négatives en raison de la variabilité de l'estimation de la fraction fœtale de l'échantillon utilisée dans leur calcul.	nombre flottant	(-Inf, Inf)

Nom de la mesure	Fréquence	Description	Type	Regex ou plage de valeurs
region_mosaic_llr_trisomy	Par région	Le score LLR pour la trisomie calculé en utilisant la fraction fœtale déduite de la couverture dans la région au lieu de la fraction fœtale pour l'échantillon. Pour les suppressions partielles ou les duplications, cette mesure n'apparaît que si le type est un gain (dup). Sinon, elle apparaît comme not applicable (non applicable).	nombre flottant	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_monosomy	Par région	Le score LLR pour la monosomie calculé en utilisant la fraction fœtale déduite de la couverture dans la région au lieu de la fraction fœtale pour l'échantillon. Pour les suppressions partielles ou les duplications, cette mesure n'apparaît que si le type est une perte (del). Sinon, elle apparaît comme not applicable (non applicable). Cette mesure apparaît comme NOT TESTED (Non testé) si vous choisissez d'effectuer le type de dépistage de base.	nombre flottant	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Rapport d'invalidation d'échantillon)

Le système génère un Sample Invalidation Report (Rapport d'invalidation d'échantillon) pour chaque échantillon invalidé ou rejeté.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code-barres unique de l'échantillon invalidé.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Colonne	Description	Type	Regex
reason (raison)	Raison fournie par l'utilisateur pour l'invalidation de l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator (opérateur)	Nom d'utilisateur de l'opérateur qui a invalidé ou rejeté l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp (horodatage)	Date et heure de l'invalidation de l'échantillon.	Horodatage ISO 8601	

Sample Cancellation Report (Rapport d'annulation d'échantillon)

Le système génère un Sample Cancellation Report (Rapport d'annulation d'échantillon) pour chaque échantillon annulé.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code-barres unique de l'échantillon annulé.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason (raison)	Raison fournie par l'utilisateur pour l'annulation de l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator (opérateur)	Nom d'utilisateur de l'opérateur qui a annulé l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp (horodatage)	Date et heure d'annulation de l'échantillon.	Horodatage ISO 8601	

Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe)

Le Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) indique qu'un groupe invalidé peut être regroupé. Le système génère un Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) lorsque la première des deux exécutions de séquence possibles groupes) pour ce type de groupe est invalidée.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Type du groupe.	enum	A B C E
reason (raison)	Raison fournie par l'utilisateur pour invalider le groupe précédent.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp (horodatage)	Date et heure de la demande.	Horodatage ISO 8601	

Rapports de traitement

Cette section fournit des détails sur les rapports de traitement générés par VeriSeq NIPT Assay Software.

Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot)

Le système génère un Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot) lorsqu'un lot est lancé et validé avec succès avant l'isolement du plasma. Le rapport peut être envoyé au LIMS pour indiquer que le lot a été créé et fournir une liste des échantillons associés.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code-barres unique de l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Type d'échantillon du code-barres de l'échantillon.	enum	singleton control twin ntc
well	Puits associé à un échantillon.	texte	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$

Colonne	Description	Type	Regex
assay	Nom du test.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Version de la méthode d'automatisation du test.	texte	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Version de Workflow Manager associée au lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot)

Le système génère un rapport d'invalidation de lot lorsque le lot est invalidé ou a échoué.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
raison	Raison fournie par l'utilisateur pour l'invalidation du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
opérateur	Initiales de l'opérateur invalidant le lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Date et heure d'invalidation du lot.	Horodatage ISO 8601	

Library Sample Report (Rapport d'échantillon de la banque)

Le système génère un Library Sample Report (Rapport d'échantillon de la banque) en cas d'échec ou d'invalidation du lot, de réussite de la banque et de réussite de la quantification.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code-barres unique de l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Statut de l'échantillon après l'achèvement des étapes du test.	enum	pass fail
qc_reason	Raison du statut CQ.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volume initial du tube de prélèvement sanguin en ml au moment de l'isolement du plasma.	nombre flottant	
index	Index associé à un échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Concentration de la banque en pg/μl.	nombre flottant	
plasma_isolation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de l'isolement du plasma (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Commentaires des utilisateurs lors de l'extraction de cfDNA (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la préparation de la banque (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la quantification (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la banque)

Le système génère un Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la banque) en cas de défaillance ou d'invalidation du lot, de réussite de la banque et de réussite de la quantification.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nom du processus, au format PROCESS:subprocess. Options de valeur : <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (Isolement)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION—setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (Banque)—setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (Quantification)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (Regroupement)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	texte	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Nom du réactif.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Code-barres du réactif.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Date d'expiration au format du fabricant.	texte	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
opérateur	Nom d'utilisateur de l'opérateur.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Horodatage d'initiation associé au réactif.	Horodatage ISO 8601	

Library Labware Report (Rapport sur le matériel de laboratoire de la banque)

Le système génère un Library Labware Report (Rapport sur le matériel de laboratoire de la banque) en cas d'échec ou d'invalidation du lot, à l'achèvement réussi de la banque et à l'achèvement réussi de la quantification.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_ name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ name	Nom du matériel de laboratoire.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ barcode	Code-barres de matériel de laboratoire.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Horodatage d'initiation associé au matériel de laboratoire.	Horodatage ISO 8601	

Library Quant Report (Rapport de quantification de la banque)

Le système génère un Library Quant Report (Rapport de quantification de la banque) lorsque la quantification est terminée avec succès.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Identification numérique.	long	
instrument	Nom de l'instrument de quantification (texte libre).	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	R au carré.	nombre flottant	
standard_intercept	Interception.	nombre flottant	
standard_slope	Pente.	nombre flottant	
median_ccn_pg_ul	Concentration médiane de l'échantillon.	nombre flottant	
qc_status	État du CQ de la quantification.	enum	pass fail
qc_reason	Description de la raison de l'échec, le cas échéant.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Horodatage d'initiation associé à la quantification.	Horodatage ISO 8601	

Library Process Log (Journal des traitements de la banque)

Le système génère un journal de traitement de la banque au début et à la fin ou à l'échec de chaque traitement par lots ; en cas d'échec ou d'invalidation de lot ; et à la fin de l'analyse (généré par groupe).

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Colonne	Description	Type	Regex
process	Nom du traitement par lots, au format PROCESS:sub-process. Options de valeur : ISOLATION (Isolement)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION —setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Banque)—setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Quantification)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (Regroupement)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	texte	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_]{1,36}\$
opérateur	Initiales de l'opérateur.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Nom de l'instrument.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Date et heure de début du traitement par lots.	Horodatage ISO 8601	
finished	Date et heure de l'achèvement ou de l'échec du processus de traitement par lots.	Horodatage ISO 8601	
status	Lot actuel.	enum	completed failed started aborted

Pool Report (Rapport de groupe)

Le système génère un Pool Report (Rapport de groupe) à la fin de la banque, à l'échec du lot et à l'invalidation du lot si l'événement se produit après le démarrage de la mise en groupe.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code-barres unique de l'échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code-barres du groupe associé à un échantillon.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Type de groupe associé à un échantillon.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Mutualisation du volume en µl.	nombre flottant	
pooling_comments	Commentaires des utilisateurs lors du regroupement (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe)

Le système génère un Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe) lorsque le groupe est invalidé.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code-barres du groupe du groupe invalidé.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
raison	Raison fournie par l'utilisateur pour l'invalidation du groupe.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
opérateur	Initiales de l'opérateur qui a invalidé le groupe.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Date et heure de l'invalidation du groupe.	Horodatage ISO 8601	

Sequencing Report (Rapport de séquençage)

Le système génère un Sequencing Report (Rapport de séquençage) pour l'exécution du séquençage lorsque le séquençage se termine ou que le séquençage expire.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code-barres du groupe associé à l'analyse de séquençage.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
Instrument	Numéro de série du séquenceur.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flow cell associée à l'exécution de séquençage.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Concaténation application/version logicielle utilisée pour générer les données sur le séquenceur.	texte	
run_folder	Nom du dossier d'exécution du séquençage.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	État de l'exécution du séquençage.	enum	terminé expiré échoué
qc_status	Statut du CQ de l'exécution du séquençage.	enum	réussite échec erreur
qc_reason	Raisons du CQ pour l'échec du CQ, valeurs séparées par des points-virgules.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Densité des amplifiats (médiane par flow cell sur l'ensemble des plaques).	nombre flottant	
pct_q30	Pourcentage de bases supérieures à Q30.	nombre flottant	
pct_pf	Pourcentage de lectures passant le filtre.	nombre flottant	

Colonne	Description	Type	Regex
phasage.	Phasage	nombre flottant	
préphasage.	Mise en préphase.	nombre flottant	
predicted_ aligned_ reads	Lectures alignées prédites.	long	
started	Horodatage associé au début du séquençage.	Horodatage ISO 8601	
Terminé	Horodatage associé à l'achèvement du séquençage.	Horodatage ISO 8601	

Analysis Failure Report (Rapport d'échec d'analyse)

Le système génère un Analysis Failure Report (Rapport d'échec d'analyse) lorsque le nombre maximal de tentatives d'analyse échoue pour l'analyse de séquençage.

Colonne	Description	Type	Regex
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code-barres du groupe associé à l'échec de l'analyse.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Code-barres de la flow cell associé à l'échec de l'analyse.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Dossier d'exécution de séquençage associé à l'échec de l'analyse.	texte	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	État de l'exécution du séquençage associé à l'échec de l'analyse.	texte	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Horodatage associé au début de l'analyse.	Horodatage ISO 8601	
timefinished	L'horodatage associé à l'analyse a échoué.	Horodatage ISO 8601	

Dépannage

Introduction

L'assistance au dépannage de VeriSeq NIPT Solution v2 comprend les fonctionnalités suivantes :

- VeriSeq NIPT Assay Software et notifications système.
- Actions recommandées pour les problèmes système.
- Instructions pour effectuer des analyses de prévention et de défaillance à l'aide de données de test préinstallées.

Notifications d'Assay Software

Cette section décrit les notifications de VeriSeq NIPT Assay Software.

Notifications de progression

Les notifications de progression indiquent la progression normale de l'exécution du test. Ces notifications sont enregistrées en tant qu'activités et ne nécessitent aucune action de l'utilisateur.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Batch Initiation (Lancement de lot)	Préparation de la banque	L'utilisateur a créé un lot.	Activité	Oui	Non applicable.
Batch Library Complete (Banque de lots terminée)	Préparation de la banque	Banque terminée pour le lot en cours.	Activité	Non	Non applicable.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Pool Complete (Groupe complet)	Préparation de la banque	Le groupe a été généré à partir d'un lot.	Activité	Non	Non applicable.
Sequencing Started (Début du séquençage)	Séquençage	Le système a détecté un nouveau dossier de données de séquençage.	Activité	Non	Non applicable.
Sequencing QC passed (CQ du séquençage réussi)	Séquençage	L'analyse de séquençage est terminée et le contrôle de qualité du séquençage a réussi.	Activité	Non	Non applicable.
Sequencing Run Associated With Pool (Exécution de séquençage associée au groupe)	Séquençage	L'exécution du séquençage a été associée avec succès à un groupe connu.	Activité	Non	Non applicable.
Analysis Started (Début de l'analyse)	Analyse	L'analyse a commencé pour l'exécution de séquençage spécifiée.	Activité	Oui	Non applicable.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse terminée Rapport NIPT généré)	Post-analyse	L'analyse est terminée et les rapports générés.	Activité	Oui	Non applicable.

Notifications d'invalidation

Les notifications d'invalidation indiquent les événements qui se produisent dans le système suite à l'invalidation d'un lot ou d'un groupe par l'utilisateur via Workflow Manager. Ces notifications sont enregistrées en tant qu'avis et ne nécessitent aucune action de la part de l'utilisateur.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Batch Invalidation (Invalidation de lot)	Préparation de la banque	L'utilisateur a invalidé un lot.	Avis	Oui	Non applicable.
Pool Invalidation – Repool (Invalidation de groupe – Regrouper)	Préparation de la banque	L'utilisateur a invalidé le premier groupe possible (d'un certain type) pour le lot.	Avis	Oui	Non applicable.
Invalidation de groupement - Utiliser une deuxième aliquote	Préparation de la banque	L'utilisateur a invalidé le premier groupe possible (d'un certain type) pour le lot.	Avis	Oui	Non applicable.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Séquençage terminé Groupe invalidé)	Séquençage	L'analyse de séquençage est terminée mais le groupe a été invalidé par l'utilisateur.	Avis	Oui	Non applicable.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (CQ de séquençage réussi - Tous les échantillons sont non valides)	CQ de séquençage	Le contrôle qualité du séquençage est terminé, mais tous les échantillons sont non valides.	Avis	Oui	Non applicable.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse terminée Groupe invalidé)	Post-analyse	L'analyse est terminée mais le groupe a été invalidé par l'utilisateur.	Avis	Oui	Non applicable.

Notifications d'erreur récupérables

Les erreurs récupérables sont des conditions à partir desquelles VeriSeq NIPT Assay Software peut récupérer lorsque l'utilisateur suit l'action recommandée. Si le problème persiste, contactez le support technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Missing Instrument Path (Chemin d'accès à l'instrument manquant)	Séquençage	Le système ne peut pas localiser/se connecter à un dossier de séquençage externe.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97 Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Espace disque insuffisant pour le séquençage)	Séquençage	Le système a détecté un nouveau dossier de données de séquençage, mais estime qu'il n'y a pas assez d'espace disque pour les données.	Alerte	Oui	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disque disponible. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Sequencing Run Invalid Folder (Dossier non valide d'exécution de séquençage)	Séquençage	Caractères non valides dans le dossier de l'exécution du séquençage.	Avertissement	Oui	Le dossier d'exécution de séquençage a été renommé de manière incorrecte. Renommez l'exécution avec un nom valide.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Le séquençage a commencé mais le fichier de code-barres du groupe est manquant)	Séquençage	Le logiciel n'a pas détecté le fichier contenant le code-barres du groupe pendant 30 minutes après le début du séquençage.	Avertissement	Oui	Défaillance possible de l'instrument ou du NAS. Vérifiez la configuration de l'instrument et la connexion réseau. Le système continuera à rechercher le fichier de code-barres du groupe jusqu'à ce que le séquençage soit terminé.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Impossible de vérifier l'achèvement de l'exécution du séquençage)	Séquençage	Le logiciel n'a pas pu lire le fichier du statut d'achèvement de l'analyse dans le dossier de séquençage.	Avertissement	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Missing Sample Attributes (Attributs manquants de l'échantillon)	Pré-analyse	Le logiciel n'a pas pu trouver de définition pour le type d'échantillon, l'option de chromosome sexuel ou le type de dépistage pour certains échantillons.	Avis	Oui	Un ou plusieurs attributs de l'échantillon n'ont pas été fournis pour l'échantillon spécifié. Entrez les attributs d'échantillon manquants dans Workflow Manager ou invalidez l'échantillon pour permettre au logiciel de continuer.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Sample Sheet Generation failed (Échec de la génération de la feuille d'échantillon)	Pré-analyse	Le logiciel n'a pas réussi à générer la feuille d'échantillons.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Vérifiez l'espace disque disponible. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. Si l'espace est insuffisant, effacez l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Unable to check disk space (Impossible de vérifier l'espace disque)	Pré-analyse	Le logiciel n'a pas pu vérifier l'espace disque.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97 ID de l'action 2 à la page 97. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Espace disque insuffisant pour l'analyse)	Pré-analyse	Le logiciel a détecté qu'il n'y a pas assez d'espace disque pour démarrer une nouvelle analyse.	Alerte	Oui	Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97 ID de l'action 3 à la page 98 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Impossible de lancer le pipeline d'analyse)	Pré-analyse	Le logiciel n'a pas pu démarrer une analyse pour le dossier de séquençage donné.	Alerte	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Sequencing folder Read/Write permission failed (Échec de l'autorisation de lecture/écriture du dossier de séquençage)	Pré-analyse	Le test logiciel qui vérifie l'autorisation de lecture/écriture sur le dossier d'exécution du séquençage a échoué.	Avertissement	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.
Analysis Failed - Retry (Échec de l'analyse - Réessayer)	Analyse	L'analyse a échoué. Nouvelle tentative.	Avis	Oui	Aucune
Results Already Reported (Résultats déjà rapportés)	Système	Le logiciel a déterminé qu'un rapport NIPT a déjà été généré pour le type de groupe actuel.	Activité	Oui	Aucune

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Unable to deliver email notifications (Impossible d'envoyer des notifications par e-mail)	Système	Le système n'est pas en mesure d'envoyer des notifications par e-mail.	Avertissement	SO	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez la validité de la configuration de messagerie définie sur le système. Consultez la section Configurer les notifications par e-mail du système à la page 35. Envoyez un e-mail test. Consultez la section Configurer les notifications par e-mail du système à la page 35. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.
Time Skew Detected (Décalage temporel détecté)	Préparation de la banque	Le logiciel a détecté un décalage horaire de plus d'une minute entre l'horodatage fourni par Workflow Manager et l'heure locale du serveur.	Avertissement	Non	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'heure locale sur la machine Workflow Manager. Vérifiez l'heure locale d'Onsite Server indiquée sur l'interface utilisateur Web (onglet Server Status (Statut du serveur)).

Notifications d'erreurs irrécupérables

Les erreurs irrécupérables sont des conditions qui atteignent un état terminal où aucune autre action ne peut reprendre l'exécution du test.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Batch Failure (Échec des lots)	Préparation de la banque	Échec du CQ par lot.	Avis	Oui	Redémarrez le mise en plaque de la banque.
Report Generating Failure (Rapport générant une défaillance)	Création de rapports	Le système n'a pas réussi à générer un rapport.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disque disponible. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. Si l'espace est insuffisant, libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Échec de l'analyse du fichier des paramètres d'exécution)	Séquençage	Le système n'a pas pu ouvrir/analyser le fichier RunParameters.xml.	Avertissement	Oui	Le fichier RunParameters.xml est corrompu. Vérifiez la configuration de l'instrument et remettez en séquence le groupe.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Unrecognized Run Parameters (Paramètres d'exécution non reconnus)	Séquençage	Le logiciel a lu des paramètres d'exécution qui ne sont pas compatibles.	Avertissement	Oui	Le logiciel n'a pas été en mesure de créer des paramètres d'exécution de séquençage à partir du fichier de configuration de l'instrument. Vérifiez la configuration de l'instrument et remettez en séquence le groupe.
Invalid Run Parameters (Paramètres d'exécution non valides)	Séquençage	Le logiciel lit les paramètres d'analyse requis qui ne sont pas compatibles avec le test.	Avertissement	Oui	La vérification de la compatibilité du logiciel a échoué. Vérifiez la configuration de l'instrument et remettez en séquence le groupe.
No Pool Barcode found (Aucun code-barres de groupe trouvé)	Séquençage	Le logiciel n'a pas été en mesure d'associer la flow cell pour l'analyse de séquençage à un code-barres de groupe connu.	Avertissement	Oui	Possible saisie incorrecte du code-barres du groupe. Remettez en séquence le groupe.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Séquençage terminé mais fichier de code-barres du groupe manquant)	Séquençage	Le cycle de séquençage s'est terminé mais le fichier contenant le code-barres du groupe n'a pas été détecté.	Alerte	Oui	Défaillance matérielle possible. Contactez l'assistance technique d'Illumina pour obtenir de l'aide.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Unable to read Pool Barcode File (Impossible de lire le fichier de code-barres du groupe)	Séquençage	Le fichier contenant le code-barres du groupe est corrompu.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur ou du réseau. Contactez le support technique d'Illumina pour obtenir de l'aide.
Incompatibilité des fichiers de codes-barres du groupe	Séquençage	Le fichier de code-barres du groupe détecté fait référence à un ID de flow cell différent de celui associé à l'analyse de séquençage.	Alerte	Oui	Défaillance matérielle possible. Contactez le support technique d'Illumina pour obtenir de l'aide.
Sequencing Timed Out (Délai d'expiration du séquençage)	Séquençage	Le séquençage n'a pas été achevé dans le délai imparti.	Avertissement	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Remettez en séquence le groupe.
Sequencing QC files generation failed (Échec de la génération des fichiers CQ de séquençage)	CQ de séquençage	L'exécution du séquençage est terminée mais les fichiers de QC InterOp sont corrompus.	Alerte	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Remettez en séquence le groupe.
Sequencing QC failed (Échec du CQ du séquençage)	CQ de séquençage	L'analyse de séquençage est terminée et la vérification du CQ du séquençage a échoué.	Avis	Oui	Remettez en séquence le groupe.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	E-mail	Action recommandée
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Échec de l'analyse pour le nombre maximal de tentatives)	Analyse	Toutes les tentatives d'analyse ont échoué. Ne réessayera pas.	Avertissement	Oui	Remettez en séquence le deuxième groupe.
Analysis Post-Processing Failed (Échec du post-traitement de l'analyse)	Post-analyse	Le logiciel n'a pas réussi à post-traiter les résultats de l'analyse.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.
Analysis Upload Failed (Échec du téléchargement de l'analyse)	Post-analyse	Le logiciel n'a pas réussi à télécharger les résultats d'analyse dans la base de données.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 97. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail au support technique d'Illumina.

Procédures d'action recommandées

ID de l'action	Action recommandée	Étapes
1	Vérifier la connexion réseau	<p>Assurez-vous que le NAS de stockage distant et la machine locale se trouvent sur le même réseau.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Depuis une ligne de commande Windows (cmd), tapez la commande suivante : ping <Server IP> Si vous utilisez un NAS, vérifiez également la connexion avec le NAS.2. Assurez-vous qu'il n'y a pas de paquets perdus. Si des paquets sont perdus, contactez l'administrateur informatique.3. Testez la connexion comme suit :<ol style="list-style-type: none">a. Connectez-vous à l'interface Web d'Onsite Server.b. Dans le menu Dashboard (Tableau de bord), sélectionnez Folder (Dossier).c. Sélectionnez Test (Tester), et déterminez si le test a réussi. Si le test échoue, reportez-vous à la section Modifier un lecteur réseau partagé à la page 32 et assurez-vous que tous les paramètres sont correctement configurés.
2	Vérifier l'espace disque disponible	<p>Assurez-vous que l'ordinateur Windows est mappé au dossier d'entrée d'Onsite Server. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section Mapper les lecteurs du serveur à la page 43. Cliquez avec le bouton droit sur le lecteur mappé au dossier d'entrée. Sélectionnez Properties (Propriétés) et affichez les informations d'espace libre.</p>

ID de l'action	Action recommandée	Étapes
3	Libérer de l'espace disque / Sauvegarder les données	<p>Illumina recommande une sauvegarde périodique des données et/ou le stockage des données de séquençage côté serveur. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section Gérer un lecteur réseau partagé à la page 31.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Pour les données stockées localement sur Onsite Server : <ul style="list-style-type: none"> Assurez-vous que l'ordinateur Windows est mappé au dossier d'entrée d'Onsite Server. Pour plus d'informations, reportez-vous à la section Mapper les lecteurs du serveur à la page 43. a. Double-cliquez sur le dossier Input et saisissez les informations d'identification pour y accéder. b. Les données de séquençage sont répertoriées avec des noms de dossiers correspondant aux noms de séquençage. c. Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités. 2. Pour les données stockées sur un NAS distant : <ul style="list-style-type: none"> Assurez-vous que le NAS de stockage distant et la machine locale se trouvent sur le même réseau. Obtenez l'accès au dossier du disque distant. Les identifiants d'accès de l'administrateur informatique sont requises. a. Les données de séquençage sont répertoriées avec des noms de dossiers correspondant aux noms de séquençage. b. Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités.

Problèmes système

Problème	Action recommandée
Le logiciel ne démarre pas.	Si des erreurs sont détectées lors du démarrage de VeriSeq NIPT Assay Software, un résumé de toutes les erreurs s'affiche à la place de l'écran de connexion. Contactez le support technique d'Illumina pour signaler les erreurs répertoriées.
Restauration de la base de données nécessaire.	Si une restauration de sauvegarde d'une base de données est requise, contactez un technicien de maintenance sur site Illumina.
Dérive du système détectée.	Lorsqu'une dérive du système est détectée, VeriSeq NIPT Assay Software ne traite plus la communication des autres composants du système. Un administrateur peut réinitialiser le système à son fonctionnement normal après qu'il soit passé à l'état de détection de dérive.
L'alarme du contrôleur RAID s'active.	Un administrateur peut sélectionner le bouton Server alarm (Alarme du serveur) dans l'onglet Server Status (Statut du serveur) du tableau de bord de VeriSeq NIPT Assay Software pour couper l'alarme du contrôleur RAID. Si vous appuyez sur ce bouton, contactez le support technique d'Illumina pour obtenir une assistance supplémentaire.

Tests de traitement des données

Les ensembles de données préinstallés sur Onsite Server permettent de tester le fonctionnement du serveur et du moteur d'analyse.

Tester le serveur

Ce test simule une exécution de séquençage tout en simulant une génération de résultats d'analyse, sans réellement lancer le pipeline d'analyse. Exécutez ce test pour vous assurer qu'Onsite Server fonctionne correctement et que des rapports et des notifications par e-mail sont générés. Durée : Environ 3 à 4 minutes.

Procédure

- Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis ouvrez le dossier TestingData.
- Faites une copie de l'un des dossiers suivants, qui se trouve dans le dossier TestingData :
 - Pour les données NextSeq : 170725_NB551052_0252_AH5KGGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Pour les données NextSeq : 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.

3. Renommez la copie dans un dossier avec un suffixe _XXX. Le _XXX représente un décompte séquentiel de l'exécution du test. Par exemple, si _002 existe dans le dossier, renommez la nouvelle copie en _003.
4. Déplacez le dossier renommé vers le dossier d'entrée.
5. Attendez 3 à 5 minutes pour que l'exécution se termine. Assurez-vous que les notifications par e-mail suivantes ont été reçues :
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Lancement de l'analyse de séquençage)
 - b. Rapport NIPT généré pour le séquençage.
6. Associez les rapports au nom de séquençage attribué au dossier.
7. Dans le dossier de sortie, ouvrez le dossier TestData_NS_CopyWorkflow ou TestData_NDx_CopyWorkflow et vérifiez la présence de l'un des rapports suivants :
 - Pour NextSeq : TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Pour NextSeqDx : TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.La taille de fichier attendue est d'environ 7,1 Ko.
8. Déplacez l'analyse du séquençage du test vers le dossier TestingData. Cette pratique permet de gérer le nombre d'exécutions du test de séquençage.

REMARQUE Vous pouvez supprimer les anciennes copies des fichiers de test pour libérer de l'espace.

Exécuter des données de test d'analyse complète

Ce test exécute une analyse complète. Exécutez ce test si le serveur ne parvient pas à traiter/analyser les données ou expire. Durée : Environ 4 à 5 heures.

Procédure

1. Ouvrez le répertoire d'entrée monté et ouvrez le dossier TestingData.
2. Renommez le dossier suivant en ajoutant le suffixe _000 : 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Le suffixe crée un nom unique pour chaque cycle de séquençage. Si l'exécution a déjà un suffixe, renommez le dossier en incrémentant la valeur numérique du suffixe de 1.
3. Déplacez le dossier renommé vers le dossier d'entrée.
4. Attendez environ 4 à 5 heures pour que l'analyse soit terminée. Assurez-vous que les notifications par e-mail suivantes ont été reçues :
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Lancement de l'analyse de séquençage)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Rapport NIPT généré pour le séquençage).

5. Associez les rapports au nom de séquençage attribué au dossier.
6. Dans le dossier de sortie, ouvrez le dossier TestData_NDx_FullRun et recherchez le rapport suivant :
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
La taille de fichier attendue est d'environ 7,1 Ko.
7. Déplacez l'analyse du séquençage du test vers le dossier TestingData.

Ressources et Références

La documentation suivante peut être téléchargée sur le site Web d'Illumina.

Ressource	Description
<i>Notice de VeriSeq NIPT Solution v2 (document n° 1000000078751)</i>	Définit le produit et l'utilisation prévue, et fournit des instructions d'utilisation et des procédures de dépannage.
Manuel de l'opérateur <i>Microlab® STAR Line</i> , Hamilton Doc ID 624668	Fournit des informations sur le fonctionnement et la maintenance ainsi que les spécifications techniques de l'instrument automatisé de manipulation de liquides Hamilton Mircolab STAR.

Visitez les [pages d'assistance](#) de VeriSeq NIPT Solution v2 sur le site Web d'Illumina pour accéder à la documentation, aux téléchargements de logiciels, à la formation en ligne et aux questions fréquemment posées.

Acronymes

Acronyme	Définition
BCL	Fichier de définition des bases
CE-IVD	Marquage de conformité européenne pour les produits de diagnostic <i>in vitro</i>
cfDNA	ADN acellulaire
ADN	Acide désoxyribonucléique
DNS	Système de noms de domaine
FASTQ	Format de fichier texte pour stocker le rendement des instruments de séquençage
FF	Fraction fœtale
FIFO	Premier entré, premier sorti
iFACT	Test de fiabilité individuel d'aneuploidie fœtale
IP	Protocole Internet
LIMS	Système de gestion des informations de laboratoire
LLR	Logarithmes de rapport de vraisemblance

Acronyme	Définition
MAC	Contrôle d'accès au support
NAS	Stockage en réseau NAS
NES	Sites non exclus
NGS	Séquençage de nouvelle génération
NIPT	Test prénatal non invasif
NTC	Contrôle sans modèle
NTP	Protocole de temps réseau
PF	Filtre de passage
CQ	Contrôle qualité
Regex	Expression régulière. Séquence de caractères pouvant être utilisée par les algorithmes de correspondance de chaînes pour la validation des données.
ACS	Aneuploïdie affectant les chromosomes sexuels
FDS	Fiches de données de sécurité
SHA1	Algorithme de hachage sécurisé 1
SSL	Protocole SSL

Assistance technique

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

Site Internet : www.illumina.com

E-mail : techsupport@illumina.com

Fiches de données de sécurité (SDS, Safety Data Sheets) : disponibles sur le site Internet d'Illumina à l'adresse support.illumina.com/sds.html.

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



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



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Pays-Bas

Promoteur australien

Illumina Australia Pty Ltd
Nursing Association Building
Level 3, 535 Elizabeth Street
Melbourne, VIC 3000
Australie

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO.

© 2023 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

illumina[®]