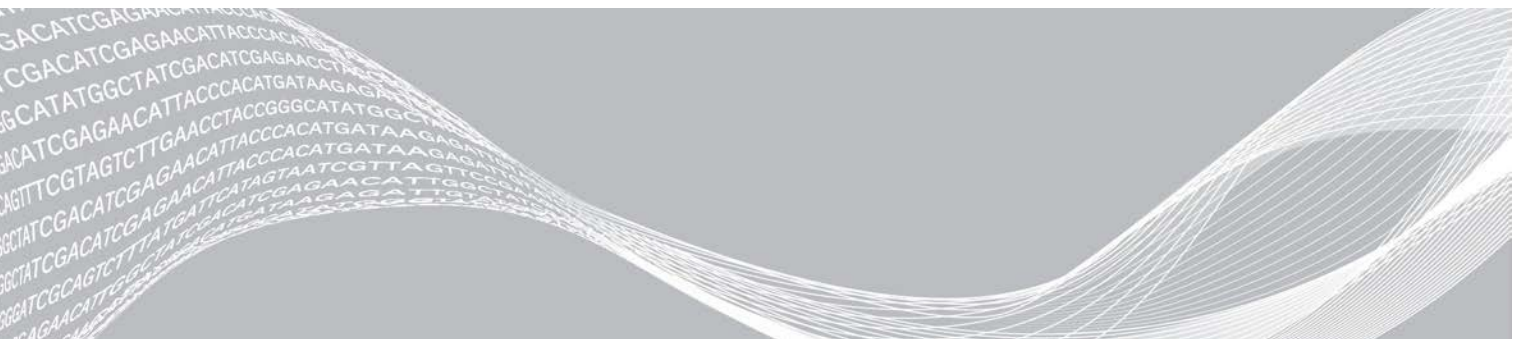


Solution VeriSeq NIPT Solution v2

Guide du logiciel



L'utilisation de ce produit est protégée par des brevets dont Illumina, Inc. est propriétaire et titulaire. Le paiement de ce produit confère le droit limité et non cessible d'utiliser ce produit dans le cadre de l'utilisation à laquelle il est destiné et conformément à sa documentation ainsi qu'à toutes les autres conditions générales connexes. Une liste représentative, mais non exhaustive de ces brevets se trouve à l'adresse www.illumina.com/patents. Aucun droit n'est conféré de façon explicite ni implicite en vertu d'un autre brevet ou d'une autre utilisation, quels qu'ils soient, et aucun ne peut l'être par préclusion.

Ce document et son contenu sont exclusifs à Illumina, Inc. et à ses sociétés affiliées (« Illumina »); ils sont exclusivement destinés à l'usage contractuel de son client dans le cadre de l'utilisation du ou des produits décrits dans les présentes et ne peuvent servir à aucune autre fin. Ce document et son contenu ne seront utilisés ou distribués à aucune autre fin ni communiqués, divulgués ou reproduits d'aucune façon sans le consentement écrit préalable d'Illumina. Illumina ne cède aucune licence en vertu de son brevet, de sa marque de commerce, de ses droits d'auteur ou de ses droits traditionnels ni des droits similaires d'un tiers quelconque par ce document.

Les instructions contenues dans ce document doivent être suivies strictement et explicitement par un personnel qualifié et adéquatement formé de façon à assurer l'utilisation correcte et sûre du ou des produits décrits dans les présentes. Le contenu intégral de ce document doit être lu et compris avant l'utilisation de ce ou ces produits.

SI UN UTILISATEUR NE LIT PAS COMPLÈTEMENT ET NE SUIVIT PAS EXPLICITEMENT TOUTES LES INSTRUCTIONS CONTENUES DANS LES PRÉSENTES, IL RISQUE DE CAUSER DES DOMMAGES AU(X) PRODUIT(S), DES BLESSURES, NOTAMMENT AUX UTILISATEURS ET À D'AUTRES PERSONNES, AINSI QUE D'AUTRES DOMMAGES MATÉRIELS, ANNULANT AUSSI TOUTE GARANTIE S'APPLIQUANT AU(X) PRODUIT(S).

ILLUMINA DÉCLINE TOUTE RESPONSABILITÉ DÉCOULANT DE L'UTILISATION INAPPROPRIÉE DU OU DES PRODUITS DÉCRITS DANS LES PRÉSENTES (Y COMPRIS LEURS COMPOSANTES ET LE LOGICIEL).

© 2021 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.

Historique des révisions

Document	Date	Description des modifications
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 des sauvegardes et de mots de passe du réseau. • Mise à jour de la section Téléchargement et installation du certificat et ajout d'instructions. • Ajout d'une étape pour entrer les mots de passe du réseau et rappel concernant la production d'un certificat à la section Configuration du serveur pour le gestionnaire de flux de travail. • Mise à jour de la section Mise en correspondance des lecteurs de serveur pour mentionner l'autorisation d'utilisation réservée aux administrateurs et mise à jour des versions SMB compatibles. • Ajout de référence aux sections Chiffrement des sauvegardes et Archivage des données pour le serveur sur site. • Ajout d'une remarque à la section sur l'interface utilisateur Web du logiciel de test indiquant que le logiciel n'est pas accessible par l'intermédiaire d'appareils mobiles. • Ajout de précisions concernant la police des résultats dans le NIPT Report (Rapport NIPT). • Mise à jour de la présentation de l'information des options de valeur pour une meilleure lisibilité pour l'utilisateur dans la section Rapports de résultats et de notifications. • Mise à jour de la convention de nomenclature pour le gestionnaire de flux de travail afin d'afficher toujours de la même façon et en entier le nom du logiciel Gestionnaire de flux de travail DPNI VeriSeq.
Document n° 1000000067940 v04	Février 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Mise à jour des sections Feuille d'échantillons d'entrée et Téléverser la feuille d'échantillons pour clarifier les limitations de la fonctionnalité de téléversement de la feuille d'échantillons. • Mise à jour des adresses du commanditaire australien et d'Illumina aux Pays-Bas.
Document n° 1000000067940 v03	Octobre 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Ajout de la section Considérations environnementales pour le serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2. • Mise à jour de la présentation des résultats relatifs aux anomalies des chromosomes sexuels à la section Rapports de résultats et de notifications de l'annexe B pour qu'elle corresponde à celle du rapport DPNI.
Document n° 1000000067940 v02	Avril 2019	Ajout de détails au rapport DPNI et au rapport supplémentaire pour qu'ils s'harmonisent au matériel de formation.
Document n° 1000000067940 v01	Février 2019	Publication du guide du logiciel de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 destiné aux clients.
Document n° 1000000067940 v00	Novembre 2018	Publication originale à usage interne uniquement.

Table des matières

Historique des révisions	iii
Chapitre 1 Solution VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introduction	1
Architecture du système	3
Chapitre 2 Gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT	4
Introduction	4
Méthode DPNI VeriSeq	4
Gestionnaire de lots VeriSeq NIPT	5
Services VeriSeq NIPT Services	11
Chapitre 3 Séquenceur nouvelle génération	14
Introduction	14
Groupement de séquences	14
Intégration du stockage de données	14
Capacité de débit d'analyse	15
Contraintes de trafic réseau	15
Module Local Run Manager de VeriSeq NIPT	15
Chapitre 4 Logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2	16
Introduction	16
Composants du logiciel de test	17
Interface utilisateur Web	20
Analyse et génération de rapports	32
Serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2	34
Annexe A Indicateurs de CQ	38
Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites	38
Indicateurs de CQ du séquençage et limites	38
Annexe B Rapports du système	40
Introduction	40
Résumé des rapports du système	41
Événements à l'origine de la génération de rapports	42
Rapports de résultats et de notifications	44
Rapports de processus	53
Annexe C Dépannage	60
Introduction	60
Notifications du logiciel de test	61
Problèmes liés au système	70

Tests de traitement des données	70
Annexe D Ressources supplémentaires	72
Annexe E Acronymes	73
Assistance technique	74

Chapitre 1 Solution VeriSeq NIPT Solution v2

Introduction	1
Architecture du système	3

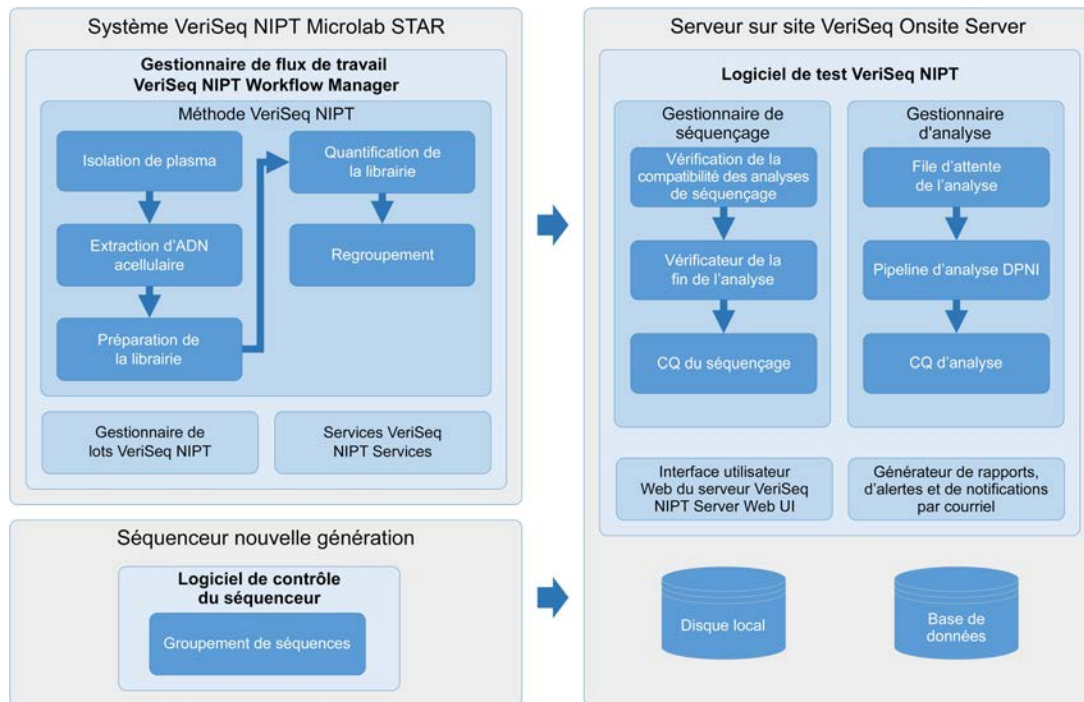
Introduction

La solution VeriSeq NIPT Solution v2 est un test diagnostique *in vitro* conçu pour le dépistage fondé sur le séquençage afin de détecter les aneuploïdies fœtales à partir d'échantillons de sang entier périphérique maternel de femmes enceintes d'au moins 10 semaines. Le test offre deux types de dépistage : dépistage de base ou au niveau du génome entier. Le dépistage de base fournit de l'information sur les cas d'aneuploïdie au niveau des chromosomes 21, 18, 13, X et Y uniquement. Les dépistages du génome entier procurent de l'information sur les duplications et les délétions partielles pour tous les autosomes ainsi que sur les cas d'aneuploïdie pour tous les chromosomes. Les deux types de dépistage comportent une option permettant de demander le signalement de l'aneuploïdie des chromosomes sexuels (ACS). Quel que soit le type de dépistage choisi, un diagnostic ou une décision concernant une grossesse ne doit pas être uniquement fondé sur les résultats obtenus par l'utilisation de ce produit.

L'architecture de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 comprend les éléments suivants :

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** : un instrument automatisé de manipulation des liquides qui se sert du gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT et des trousseaux VeriSeq NIPT Sample Prep Kits pour préparer les échantillons de librairie et en faire le suivi. Le ML STAR prépare les échantillons conçus pour l'analyse au moyen du logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 en suivant les instructions d'utilisation décrites dans la notice d'accompagnement de la solution *VeriSeq NIPT Solution v2* (document n° 1000000078751).
- ▶ **Séquenceur nouvelle génération (NGS)** : un instrument de séquençage du génome entier qui permet d'effectuer le séquençage et la génération d'amplifiats sur l'instrument. Le logiciel de gestion du séquenceur donne les étapes pour configurer une analyse de séquençage et produit les lectures de séquençage de tous les échantillons du groupement de la librairie quantifiée.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server v2** (Serveur sur site) : un serveur qui héberge le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 et stocke les données pour analyser les données de séquençage de lectures appariées. Le logiciel de test analyse et surveille continuellement les données de séquençage. Il produit les résultats des échantillons, les rapports de traitement et des notifications.

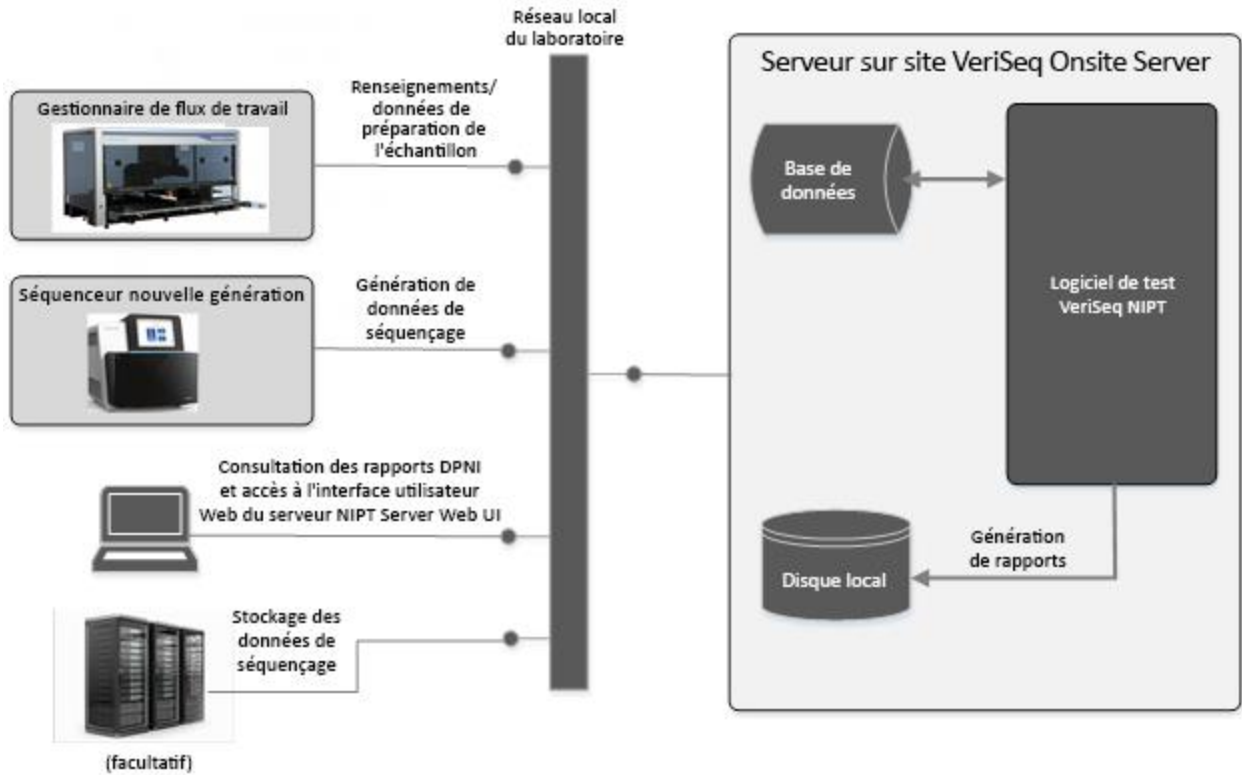
Figure 1 Composants de la solution VeriSeq NIPT Solution v2



Architecture du système

La solution VeriSeq NIPT Solution v2 utilise le réseau local du laboratoire pour connecter tous les équipements du système qui se servent du même sous-réseau. L'utilisation du réseau local permet de jouir d'une flexibilité dans l'emplacement des équipements et d'intensifier le débit en connectant des séquenceurs ou des postes de travail ML STAR supplémentaires. La Figure 2 donne un aperçu.

Figure 2 Aperçu de la solution VeriSeq NIPT Solution v2



Chapitre 2 Gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT

Introduction	4
Méthode DPNI VeriSeq	4
Gestionnaire de lots VeriSeq NIPT	5
Services VeriSeq NIPT Services	11

Introduction

Le gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT est installé sur le système ML STAR et fournit une interface utilisateur graphique simple et intuitive qui automatise la préparation des échantillons de sang en fonction de la solution VeriSeq NIPT Solution v2. Le gestionnaire de flux de travail maintient une connexion de données avec le serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2 afin de traiter les données, les stocker, faire le suivi des échantillons et renforcer la logique du flux de travail.

Le gestionnaire de flux de travail donne accès à trois différents modules logiciels, aussi nommés méthodes :

- ▶ Méthode DPNI VeriSeq
- ▶ Gestionnaire de lots VeriSeq NIPT
- ▶ Services VeriSeq NIPT Services

Méthode DPNI VeriSeq

La Méthode DPNI VeriSeq Method régit le traitement automatisé des échantillons dans le système ML STAR. La méthode effectue les étapes suivantes du traitement :

- ▶ **Isolation de plasma** : transfère 1 ml de plasma isolé d'une éprouvette de prélèvement de sang. La logique du traitement crée un lot avec le logiciel de test. Chaque lot contient des données de l'échantillon, y compris son code à barres, son type, la position de son puits, le type de dépistage et l'indicateur de rapport sur le sexe.
- ▶ **Extraction d'ADN acellulaire** : purifie l'ADN acellulaire de 900 µl de plasma.
- ▶ **Préparation de bibliothèques** : crée des bibliothèques à partir de l'ADN acellulaire purifié qui sont prêtes pour le séquençage. Les bibliothèques ont des index uniques pour chaque échantillon du lot.
- ▶ **Quantification de la bibliothèque** : détermine la concentration d'ADN acellulaire au moyen d'un marqueur fluorescent intercalaire dans un format de microplaque de 384 puits. La plaque comprend une courbe étalon d'ADN étiquetée et copie chaque échantillon dans le lot. Le système s'appuie sur les lectures de fluorescence brute du lecteur de la microplaque et calcule les concentrations de l'échantillon en fonction de la courbe étalon.
- ▶ **Regroupement et normalisation** : combine les bibliothèques en groupements simples pour le séquençage. Le système prend les concentrations déterminées auparavant pour calculer les bons volumes de transfert pour chaque échantillon du groupement prêt pour le séquenceur.

Gestionnaire de lots VeriSeq NIPT

Le gestionnaire de lots VeriSeq NIPT gère l'état des échantillons, des lots et des groupements à partir de l'interface utilisateur. Le système permet de suivre les échantillons dans divers systèmes de manipulation des liquides et séquenceurs ainsi que dans le pipeline d'analyse. Pour obtenir de plus amples renseignements sur les procédures de traitement des échantillons, veuillez consulter la *notice d'accompagnement de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 (document n° 1000000078751)*.

Vous pouvez gérer les échantillons dans le flux de travail au moyen de trois catégories différentes, présentées ci-dessous à la colonne des éléments :

Élément	Description
Échantillon	Résultat d'un prélèvement unique de 1 ml de plasma d'une seule éprouvette de sang. Les échantillons sont associés au code à barres de l'éprouvette de sang (code à barres de l'échantillon) et au lot.
Lot	Plaque de 24, 48 ou 96 échantillons traités au moyen du processus d'extraction d'ADN acellulaire et de préparation de la librairie.
Groupement	Volume normalisé et dilué de librairies à double index, prêtes pour le séquenceur. Chaque groupement contient jusqu'à 48 échantillons.

Pendant le traitement, les actions suivantes peuvent être réalisées sur les éléments :

Action	Élément	Rapport généré	Description
Invalidation	Échantillon	Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	L'utilisateur a indiqué que cet échantillon n'est plus valide pour le traitement. Aucun résultat de test n'est généré pour les échantillons invalidés. Exemple : Transfert visible de cellules sanguines pendant l'isolation de plasma.
	Lot	Batch Invalidation (Invalidation du lot)	L'utilisateur a indiqué que ce lot n'est plus valide. Si l'invalidation du lot se produit avant la génération du groupement, tous les échantillons sont invalidés. Exemple : Plaque échappée ou autrement mal manipulée.
	Groupement	Pool Invalidation (Invalidation du groupement)	L'utilisateur a indiqué que ce groupement n'est plus valide. Après deux invalidations de groupement, tous les échantillons du groupement sont invalidés. Exemple : Le volume entier du groupement a été utilisé pendant deux échecs de séquençage.
Échec du CQ	Échantillon	Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	La solution VeriSeq NIPT Solution v2 a automatiquement marqué un échantillon comme invalide en raison de l'échec d'indicateurs de CQ précis ou de la détection par le système d'un échec de la manipulation des liquides.
	Lot	Batch Invalidation (Invalidation du lot)	La solution VeriSeq NIPT Solution v2 a automatiquement marqué le lot complet comme invalide. Exemple : Échec du système pendant la manipulation des liquides.
Annulation	Échantillon	Sample Cancellation (Annulation de l'échantillon)	La gestion du laboratoire a marqué l'échantillon comme annulé. Aucun résultat de test n'est généré.

Action	Élément	Rapport généré	Description
Modification des attributs de l'échantillon	Échantillon	Sex Reporting (Rapport sur le sexe)	En ce qui concerne le rapport sur le sexe, l'utilisateur doit indiquer Yes (Oui), No (Non) ou SCA (Aneuploïdies des chromosomes sexuels). Si l'option Yes (Oui) est choisie pour le rapport sur le sexe, les données sur le sexe de l'échantillon sont générées. Si l'option No (Non) est choisie pour le rapport sur le sexe, les données sur le sexe de l'échantillon ne sont pas générées. Si l'option SCA (Aneuploïdies des chromosomes sexuels) est choisie pour le rapport sur le sexe, seuls les aneuploïdies des chromosomes sexuels sont déclarées.
	Échantillon	Sample Type (Type d'échantillon)	L'utilisateur a indiqué le type d'échantillon en choisissant Singleton (simple), Twin (gémellaire), Control (témoin) ou No Template Control (NTC) (échantillon de contrôle négatif). La désignation du type de données sur le sexe de l'échantillon a une incidence directe sur l'analyse du test. Pour assurer l'exactitude des résultats du test, le type d'échantillon doit être précis.
	Échantillon	Screen Type (Type de dépistage)	L'utilisateur a indiqué le type de dépistage en choisissant basic (de base) (21, 18, 13, X, et Y uniquement) ou genomewide (génomewide) (génomewide) (tous les chromosomes).

Après une invalidation, un échec du CQ ou une annulation, l'élément ne subit aucun autre traitement. Les systèmes de gestion des informations de laboratoire (LIMS) peuvent s'appuyer sur les rapports d'invalidation des échantillons pour indiquer un nouveau traitement des échantillons à partir des éprouvettes de prélèvement de sang.

Feuille d'échantillons d'entrée

La feuille d'échantillons d'entrée fournit des renseignements sur l'échantillon associés au patient, notamment le type d'échantillon et l'état de déclaration des chromosomes sexuels. Le système a besoin des renseignements complets de l'échantillon avant de générer le séquençage des groupements.



ATTENTION

Afin d'éviter les erreurs, n'incluez pas de renseignements sur les échantillons de contrôle négatifs (NTC) dans la feuille d'échantillons. Omettez-les tout simplement et ne créez pas de rangée pour eux. Le système indique automatiquement les codes à barres, le type de filtrage, le type d'échantillon et le rapport sur le sexe pour les NTC.

La feuille d'échantillons d'entrée doit être un fichier texte séparé par des tabulateurs (*.txt). Les titres des colonnes dans le fichier doivent correspondre aux titres des colonnes tels qu'ils apparaissent dans le tableau suivant.

Titre des colonnes	Type de données	Exigence	Description
batch_name	Chaîne ou vide	Obligatoire	Indique le nom du lot de l'échantillon. Doit correspondre au nom du lot inscrit dans la méthode de définition (gestionnaire de flux de travail) pour confirmer que la feuille d'échantillons d'entrée est associée au bon lot. La longueur maximale est de 26 caractères. La colonne peut demeurer vide. REMARQUE : Les feuilles d'échantillons sans colonne batch_name ne seront pas acceptées.
sample_barcode	Chaîne	Obligatoire	Les codes à barres sur les éprouvettes d'échantillons de sang chargées dans le système ML STAR. Si le code à barres de l'échantillon est un nombre entier, il ne doit pas compter plus de 15 chiffres. Un code à barres alphanumérique peut être composé d'un maximum de 32 caractères. Utiliser seulement des chiffres, des lettres, des tirets (-) et des barres de soulignement (_).
sample_type	Chaîne	Obligatoire	Indique le type d'échantillon pour l'analyse. Les valeurs permises sont « Singleton » (simple), « Twin » (gémellaire), « Control » (témoin) et « NTC ».
sex_chromosomes	Chaîne	Obligatoire	Indique la déclaration des chromosomes sexuels du fœtus. Les valeurs permises sont « yes » (oui, faire un rapport), « no » (non, ne pas faire de rapport) et « sca » (faire un rapport seulement sur les aneuploïdies des chromosomes sexuels).
screen_type	Chaîne	Obligatoire	Indique le type de dépistage pour l'analyse. Les valeurs admises sont « basic » (de base) et « genomewide » (génomome entier).

La feuille d'échantillons d'entrée est téléversée pendant l'isolation de plasma ou le regroupement. Les feuilles d'échantillons d'entrée mises à jour peuvent aussi être téléversées à l'aide du gestionnaire de lots pour changer tous les attributs de l'échantillon, sauf le type de dépistage. L'information de l'échantillon est confirmée pendant le téléversement de l'échantillon. Les échantillons téléversés pendant l'isolation de plasma peuvent se composer de la liste complète des échantillons ou d'un sous-groupe d'échantillons. Pendant le regroupement, le système demande toute information manquante de l'échantillon non téléversée pendant l'isolation de plasma.

L'utilisateur maîtrise le téléchargement des échantillons soit pour tous les échantillons du lot (pour les lots qui proviennent du LIMS du client) ou pour des tests effectués de nouveaux (les espaces ouverts restants sont remplis d'échantillons disponibles).

Choisissez l'une des trois façons d'utiliser les feuilles d'échantillons :

- ▶ Lots prédéfinis (le LIMS crée les lots)
- ▶ Création ad hoc de lots (le gestionnaire de flux de travail crée les lots)
- ▶ Création hybride de lots (échantillons prioritaires garnis du LIMS)

Lots prédéfinis — lots créés par le LIMS

Les lots peuvent être créés par le LIMS client avant de commencer le traitement de l'échantillon. Dans les lots prédéfinis, tous les échantillons sont déjà associés à un lot avant qu'ils soient chargés dans le système ML STAR. La feuille d'échantillons téléversée pendant l'isolation de plasma comprend tous les échantillons du lot ainsi que tous les renseignements des échantillons. Les feuilles d'échantillons pour les lots créés par le LIMS doivent comprendre la colonne d'identification du lot pour veiller à ce que le bon nom d'identification du lot ait été entré manuellement dans le gestionnaire de flux de travail au début du traitement.

Cette façon a l'avantage de verrouiller les échantillons exacts chargés, car le système exige que tous les échantillons d'une feuille d'échantillons soient dans le lot. Aucune autre information n'est requise, et le laboratoire peut obtenir le rapport sans entrer d'autres données.

- ▶ **Avantages** : permet d'avoir entièrement le contrôle sur le contenu du lot. Évite de charger des échantillons non voulus.
- ▶ **Désavantages** : nécessite un système pour créer des lots à partir des données stockées (LIMS avancé). Peut exiger du personnel du laboratoire qu'il retire les bons échantillons du stockage ou exige un système avancé de stockage des échantillons.

Création ad hoc de lots — lots créés

Les lots peuvent être créés dans le laboratoire en recueillant physiquement les éprouvettes d'échantillon et en les chargeant dans le système ML STAR pendant l'isolation de plasma. Aucune association préalable des échantillons et des lots n'est requise, et l'utilisateur dans le laboratoire détermine quels échantillons doivent faire partie du lot.

Lorsque le système le demande, l'utilisateur choisit **No Sample Sheet** (aucune feuille d'échantillons) pendant l'isolation de plasma. Le gestionnaire de flux de travail associe les échantillons chargés à l'identification de lot entrée manuellement et génère un rapport de lancement du lot. Le rapport peut être transmis au système LIMS du laboratoire pour indiquer que le lot a été créé et pour donner une liste des échantillons associés.

- ▶ **Avantages** : le LIMS et les feuilles d'échantillons ne sont pas requis. Les utilisateurs peuvent modifier le rapport de lancement du lot avec l'information sur le type d'échantillon, le type de dépistage et la déclaration du sexe pour le téléversement pendant le groupement. Grâce à cette souplesse, il est possible d'ajouter des échantillons à tout moment.
- ▶ **Désavantage** : aucun contrôle automatisé des échantillons inclus dans le lot. Les utilisateurs peuvent charger un échantillon non voulu. Les données de l'échantillon doivent être téléversées pendant le regroupement.

Création hybride de lots — échantillons prioritaires du LIMS

Le système LIMS client peut créer un lot avec une sous-série d'échantillons prédéfinis. Le gestionnaire de flux de travail remplit les échantillons restants dans le lot à partir des échantillons chargés. Dans ce cas, l'utilisateur téléverse une feuille d'échantillons partielle pendant l'isolation de plasma. Ici aussi, on encourage les laboratoires à remplir la colonne d'identification du lot (Batch ID) s'ils souhaitent prédéfinir les noms des lots. Parfois, un utilisateur peut choisir de téléverser une feuille d'échantillons vide qui ne contient que le nom du lot afin de contre-vérifier le nom de lot inscrit manuellement. Cette stratégie fonctionne bien pour établir la priorité des échantillons de haute valeur, comme les tests effectués de nouveau, pour veiller à ce que ces échantillons de haute valeur soient intégrés dans l'analyse. La décision sur le choix des échantillons à inclure dans le lot est en partie prise par le LIMS et en partie par l'utilisateur dans le laboratoire.

- ▶ **Avantages** : maintient la souplesse de la stratégie de création ad hoc de lots tout en conservant la capacité de déterminer le nom du lot et de cibler certains échantillons du lot (comme les tests de nouveau).
- ▶ **Désavantages** : ne cible pas complètement les échantillons, alors un échantillon non voulu peut quand même être chargé. Cette stratégie requiert tout de même des renseignements sur certains échantillons pendant le regroupement.

Modification des attributs de l'échantillon

À n'importe quel moment avant de commencer une analyse de séquençage, vous pouvez utiliser le gestionnaire de lots de VeriSeq NIPT pour modifier les attributs du rapport des chromosomes sexuels de chaque échantillon, du type de dépistage et du type d'échantillon.

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.
- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sur le diagramme de la plaque du lot, sélectionnez l'emplacement du puits associé à l'échantillon voulu.
- 4 Confirmez que le bon échantillon s'affiche, puis sélectionnez un attribut du type d'échantillon dans le menu déroulant Sample Type (Type d'échantillon).
- 5 Sélectionnez un attribut du rapport sur le sexe dans le menu déroulant Sex Reporting (Rapport sur le sexe).
- 6 Sélectionnez un attribut du type de dépistage dans le menu déroulant Screen Type (Type de dépistage).
- 7 Sélectionnez **Edit** (Modifier).

Invalidation d'échantillon, de lot et de groupement

Selon l'étape du traitement de l'échantillon, l'utilisateur peut invalider un échantillon, un lot ou un groupement d'échantillons en particulier. Après l'invalidation, l'échantillon, le lot ou le groupement n'est plus traité.

À tout moment avant de générer un rapport de test, utilisez soit la méthode VeriSeq NIPT Method ou le gestionnaire de lots pour invalider un ou plusieurs échantillons.

Invalidation à l'aide de la méthode du DPNI VeriSeq

- 1 Pendant le traitement de l'échantillon, dans la fenêtre Well Comments (Commentaires sur les puits) à la fin de chaque processus du gestionnaire de flux de travail, sélectionnez chacun des puits à faire échouer, puis sélectionnez **OK**.
- 2 Choisissez au moins une annotation des menus déroulants ou sélectionnez la case **Other** (Autre) et inscrivez un commentaire.
- 3 Sélectionnez la case **Fail Sample** (Faire échouer l'échantillon) et sélectionnez **OK**.
- 4 Confirmez que le système doit faire échouer l'échantillon.

Invalidation au moyen du gestionnaire de lots

Utilisez le gestionnaire de lots pour invalider :

- ▶ un échantillon;
- ▶ un lot avant la fin de l'étape du groupement;
- ▶ un groupement d'échantillons après la fin de l'étape du groupement et avant la génération d'un rapport de test.



REMARQUE

Mettez fin à toutes les méthodes en cours d'exploitation avant de lancer le gestionnaire de lots.

Accéder au gestionnaire de lots

- 1 Pour accéder au gestionnaire de lots, faites l'une des étapes suivantes :
 - ▶ Sur App Launcher (Lanceur d'application), sélectionnez **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Gestionnaire de lots de VeriSeq NIPT).
 - ▶ Sur un ordinateur connecté au réseau, rendez-vous à l'emplacement **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** et ouvrez le fichier de la méthode du gestionnaire de lots (**VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med**) au moyen du gestionnaire d'analyse Hamilton.

Invalidation de l'échantillon

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.
- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sur le diagramme de la plaque du lot, sélectionnez l'emplacement du puits associé à l'échantillon qui a échoué.
- 4 Confirmez que le bon échantillon est affiché et sélectionnez **Invalidate Sample** (Invalider l'échantillon).
- 5 Inscrivez une raison de l'échec et sélectionnez **Invalidate** (Invalider).
Sur le diagramme de la plaque du lot, l'échantillon invalidé passe du vert au rouge et l'étiquette de l'état passe de valide à échoué.

Invalidation du lot

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.
- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sur le diagramme de la plaque du lot, sélectionnez **Invalidate Batch** (Invalider le lot).
- 4 Inscrivez une raison de l'échec et sélectionnez **Invalidate** (Invalider).
Sur le diagramme de la plaque du lot, si le lot ne comprend aucun groupement valide, alors tous les échantillons passent du vert au rouge. Les groupements valides du lot demeurent valides.

Invalidation du groupement

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.
- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **Pool Manager** (Gestionnaire du groupement).
- 3 Balayez le code à barres du groupement.
- 4 Inscrivez le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 5 Inscrivez une raison de l'échec et sélectionnez **Invalidate** (Invalider).

Téléverser la feuille d'échantillons

L'utilisateur peut téléverser une feuille d'échantillons contenant des renseignements sur les échantillons au moyen du gestionnaire de lots. À l'aide de cette fonction, l'utilisateur peut notamment téléverser ou modifier de grands ensembles de renseignements sur les échantillons. Vous pouvez changer tous les attributs de l'échantillon quand vous téléversez une feuille d'échantillon, sauf le type de dépistage.

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.

- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sélectionnez **Upload New Sample Sheet** (Téléverser la nouvelle feuille d'échantillons).
- 4 Accédez à la feuille d'échantillons voulue et sélectionnez-la, puis cliquez sur **OK**.

Annulation de l'échantillon

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.
- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sur le diagramme de la plaque du lot, sélectionnez l'emplacement du puits associé à l'échantillon annulé.
- 4 Confirmez que le bon échantillon s'affiche, puis sélectionnez **Cancel Sample** (Annuler l'échantillon).
- 5 Inscrivez une raison de l'échec et sélectionnez **Cancel** (Annuler).
Sur le diagramme de la plaque du lot, l'échantillon annulé passe du vert au rouge.

Services VeriSeq NIPT Services

Les services VeriSeq NIPT Services comprennent différents outils utilisés pour configurer et vérifier à la fois le système ML STAR et le gestionnaire de flux de travail. Ces outils ne sont pas requis pour l'exploitation normale du système, mais ils peuvent l'être pour aider Illumina ou le soutien technique de Hamilton à diagnostiquer les pannes du système. Ces outils sont aussi utilisés pour ajuster les paramètres du système en cas de dérive de la densité des amplifiats.

Lancer les services VeriSeq NIPT Services



REMARQUE

Fermez toutes les méthodes exploitées avant de lancer les services.

Pour accéder aux services VeriSeq NIPT Services, effectuez l'une des actions suivantes :

- ▶ Sur App Launcher (Lanceur d'application Hamilton), sélectionnez **VeriSeq NIPT Services** (Services de DPNI VeriSeq).
- ▶ Sur un ordinateur connecté au réseau, rendez-vous à l'emplacement **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** et ouvrez le fichier de la méthode des services VeriSeq NIPT Services (**VeriSeqNIPT_Service.med**) au moyen du gestionnaire d'analyse Hamilton.

Les outils des services permettent d'effectuer deux types de tests :

- ▶ **Individual Tests** (Tests séparés) : tests des composants pour diagnostiquer toute panne du système ML STAR.
- ▶ **Service Tools** (Outils de service) : outils utilisés pour configurer le gestionnaire de flux de travail.

Tests séparés

Pour simplifier le dépannage des problèmes d'équipement dans le gestionnaire de flux de travail, les tests du système suivants peuvent être nécessaires.

Test du système	Description
Barcode/Autoload	Tests pour la configuration adéquate de la plate-forme du système, du système de chargement automatique AutoLoader et de la fonction de balayage des codes à barres.
CPAC	Teste le fonctionnement des systèmes de chauffage CPAC intégrés à la plate-forme. Vérifie aussi que le filage entre les unités et le boîtier de commande est adéquat.
BVS Vacuum	Teste le fonctionnement du système de vide de base de la plate-forme pour confirmer que le vide s'effectue et atteint des pressions opérationnelles.
Independent Channel	Teste le fonctionnement des canaux indépendants des pipettes. Effectue un test de rétention des liquides pour détecter les fuites dans les canaux des pipettes et vérifier la régularité des volumes produits.
iSwap	Teste le fonctionnement du bras robotique iSwap et confirme les positions générales d'enseignement sur la plate-forme.
96-Head	Teste le fonctionnement des 96 têtes de pipette CO-RE. Effectue un test de rétention des liquides pour détecter les fuites dans les canaux des pipettes et vérifier la régularité des volumes produits.

Pour effectuer des tests séparés :

- 1 Choisissez un test en particulier pour le réaliser.



REMARQUE

La fonction Full IOQ Execution (Exécution IOQ complète) effectue les six tests l'un à la suite de l'autre.

- 2 Suivez les instructions à l'écran et notez les observations au sujet des fonctions de l'équipement ainsi que toute erreur soulevée dans le système.
- 3 Lorsque vous avez terminé, sélectionnez **Abort** (Interrompre) pour sortir de cette méthode.
- 4 Si on vous demande de fournir les journaux des traces du système pendant le test, vous les trouverez à l'endroit suivant : C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles. Le premier se nomme VeriSeqNIPT_Services.

Outils de service

Les outils de service permettent de configurer le gestionnaire de flux de travail et certains paramètres du test.

Test du système	Description
Configuration du serveur	Configure et teste la connexion entre le gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT Workflow Manager et le logiciel de test. Une bonne communication entre ces systèmes est requise pour faire fonctionner le gestionnaire de flux de travail.
Configuration du test	Sert à remettre la valeur par défaut de la concentration de la librairie.
Outil Deck Teach Tool	Sert à exporter et à importer les positions d'enseignements du banc d'un fichier.

Configuration du serveur

Si l'adresse du réseau du serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2 change, dirigez le gestionnaire de flux de travail vers la nouvelle adresse.

- 1 À partir du menu Service Tools (Outils de service), sélectionnez **Server Configuration** (Configuration du serveur).
- 2 Mettez l'URL à jour avec la nouvelle adresse du serveur sur site.
- 3 Entrez le mot de passe du réseau pour le serveur sur site dans le champ réservé au mot de passe.

- 4 Sélectionnez **Test Connection** (Tester la connexion) pour envoyer un message de test. Si le message n'est pas reçu, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.
- 5 À partir de l'écran System Configuration (Configuration du système), sélectionnez **OK**, puis **Apply** (Appliquer) pour enregistrer la nouvelle adresse.

Quand vous mettez à jour l'adresse du réseau, vous devez mettre à jour le certificat SSL (Secure Sockets Layer) pour le gestionnaire de flux de travail de l'ordinateur. Accédez au logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 à l'aide de cet ordinateur et consultez la section *Téléchargement et installation du certificat*, page 28.

Configuration du test

La concentration des bibliothèques du séquenceur dans les groupements du séquenceur peut être ajustée dans le gestionnaire de flux de travail, une analyse à la fois, pendant le traitement de regroupement (voir la *notice d'accompagnement de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 [document n° 1000000078751]*). L'outil de configuration du test peut aussi être utilisé pour changer la valeur par défaut de cette concentration.

Vous pouvez également utiliser l'outil de configuration de test pour modifier la valeur d'autres paramètres. Vous pouvez configurer le paramètre du rapport des chromosomes sexuels par défaut en choisissant Yes (Oui) ou No (Non). Ce paramètre détermine l'attribut à donner aux échantillons lorsque le bouton Use Default (Utiliser le paramètre par défaut) est sélectionné au moment de la préparation des échantillons. Le type de dépistage peut être déterminé pour un échantillon en choisissant Basic (De base) ou Genomewide (Génome entier) lors de la configuration du paramètre du type de dépistage.

- 1 Sélectionnez **Assay Configuration** (Configuration du test).
- 2 Indiquez la valeur voulue dans la case Target Library Concentration (Concentration cible de la bibliothèque) (pg/μl).
- 3 Réglez le paramètre Default Sex Chromosome Reporting (paramètre par défaut du rapport des chromosomes sexuels) à la valeur voulue.
- 4 Réglez le paramètre Screen Type (paramètre du type de dépistage) à la valeur voulue.
- 5 Sélectionnez **Apply** (Appliquer).

Outil Deck Teach Tool

Pendant le dépannage, il peut être nécessaire d'exporter les valeurs des positions enseignées. Utilisez l'outil Deck Teach Tool pour générer une liste des positions et de leurs valeurs.

- 1 Sélectionnez l'outil **Deck Teach Tool**.
- 2 Sélectionnez **Export** (Exporter).
- 3 Sélectionnez un emplacement d'enregistrement pour le fichier texte des positions enseignées sur l'outil.
- 4 Sélectionnez **OK**.
L'outil Deck Teach Tool enregistre un fichier texte des valeurs pour toutes les positions de laboratoire enseignées pour l'installation du gestionnaire de flux de travail.
- 5 Sélectionnez **Cancel** (Annuler) pour revenir à l'écran Method Selection (Sélection de la méthode).

Chapitre 3 Séquenceur nouvelle génération

Introduction	14
Groupement de séquences	14
Intégration du stockage de données	14
Capacité de débit d'analyse	15
Contraintes de trafic réseau	15
Module Local Run Manager de VeriSeq NIPT	15

Introduction

Un séquenceur nouvelle génération génère des lectures de séquençage pour chaque échantillon d'un groupement de bibliothèques quantifié et s'intègre à la solution VeriSeq NIPT Solution v2 par le serveur sur site. Les données de séquençage sont évaluées par le gestionnaire d'analyse du logiciel de test.

Veillez prendre en tenir compte des éléments suivants lors de l'intégration d'un séquenceur nouvelle génération à la solution VeriSeq NIPT Solution v2.

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

Groupement de séquences

Le logiciel de test nécessite un séquenceur nouvelle génération capable de générer des données de séquençage sur le groupement de bibliothèques préparé conformément aux spécifications suivantes :

- ▶ Production de lectures appariées de 2 x 36.
- ▶ Compatible avec les adaptateurs d'index dans la trousse de préparation d'échantillons VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- ▶ Chimie à deux canaux.
- ▶ Production automatique de fichiers .BCL.

Intégration du stockage de données

Une analyse de séquençage typique pour la solution VeriSeq NIPT Solution v2 requiert de 25 à 30 Go pour les données du système de séquençage nouvelle génération. La taille réelle des données peut varier en fonction de la densité finale des amplifiats. Le serveur sur site fournit plus de 7,5 To d'espace de stockage, ce qui est suffisant pour environ 300 analyses de séquençage ($7\,500 / 25 = 300$).

À des fins de stockage de données, faites correspondre le système de séquençage nouvelle génération au serveur sur site pour l'une des méthodes suivantes :

- ▶ Utilisez le serveur sur site comme dépôt de données. Dans cette configuration, le séquenceur établit une correspondance directe au serveur et conserve les données sur le lecteur local.
- ▶ Pour un laboratoire à haut débit, utilisez un serveur de stockage en réseau (NAS). Configurez le séquenceur nouvelle génération afin de conserver les données du séquençage directement à un emplacement spécifique sur le serveur NAS.
Dans cette configuration, configurez le serveur sur site pour contrôler l'emplacement NAS précis permettant au serveur d'enregistrer les prochaines analyses de séquençage. Il est possible d'ajouter

plusieurs séquenceurs nouvelle génération pour augmenter le débit des échantillons. Pour plus de renseignements sur la façon de faire correspondre le serveur sur site au serveur NAS, consultez la section *Gestion d'un lecteur réseau partagé*, page 26.

Pour obtenir plus de renseignements sur la façon de faire correspondre les systèmes de séquençage nouvelle génération au serveur ou au serveur NAS, consultez le guide d'utilisation du système.

Capacité de débit d'analyse

Le pipeline d'analyse de VeriSeq NIPT traite généralement des données pour une seule analyse de séquençage en 5 heures environ. Lors de l'agrandissement du laboratoire pour le débit d'échantillons, considérez qu'un seul serveur est capable de traiter un maximum de quatre analyses par jour, pour un total de 48 échantillons x 4 = 192 échantillons par jour. Communiquez avec le soutien technique d'Illumina pour obtenir d'autres solutions de débit.

Contraintes de trafic réseau

La solution VeriSeq NIPT Solution v2 utilise le réseau local du laboratoire pour le débit des données entre le séquenceur nouvelle génération, le serveur sur site et le serveur NAS (si configuré). Lors de l'agrandissement pour le débit d'échantillons, considérez les contraintes suivantes relatives au trafic de l'infrastructure informatique :

- ▶ Le trafic moyen des données, correspondant approximativement à 25 Go générés sur près de 10 heures, est d'environ 0,7 Mo/s par séquenceur.
- ▶ L'infrastructure du laboratoire peut également prendre en charge d'autres sources de trafic devant être prises en considération.

Module Local Run Manager de VeriSeq NIPT

Si vous utilisez le séquenceur nouvelle génération qui comprend le module de gestionnaire d'analyse local VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM), préparez-vous en vue du séquençage en effectuant les étapes suivantes :

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



ATTENTION

Le code à barres du groupement entré dans le module LRM doit correspondre à celui entré dans le gestionnaire de flux de travail. Le logiciel de test rejette les configurations d'analyse incorrectes et peut exiger un reséquençage.

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

Une fois la configuration de votre analyse terminée, vous pouvez lancer l'analyse en utilisant le logiciel de l'instrument.

Chapitre 4 Logiciel de test

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introduction	16
Composants du logiciel de test	17
Interface utilisateur Web	20
Analyse et génération de rapports	32
Serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2	34

Introduction

Le logiciel de test de VeriSeq NIPT Assay Software v2 génère des statistiques pour évaluer le nombre de copies des chromosomes des échantillons testés et indique le type d'aneuploïdie sur des chromosomes choisis aux fins d'analyse. Le choix des chromosomes à analyser dépend du type de dépistage sélectionné : de base (chromosomes 21, 18, 13, X et Y) ou génome entier (tous les chromosomes). Si vous choisissez cette dernière option, le logiciel vérifie aussi la présence de régions sous-chromosomiques et l'augmentation ou la perte du nombre de copies dans l'autosome. Un instrument de séquençage nouvelle génération génère une analyse sous la forme de lectures appariées de 36 bases.

On utilise le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 sur le serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2. Le serveur sur site est au cœur de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 et agit comme un point de connexion entre le gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT, le séquenceur nouvelle génération et l'utilisateur.

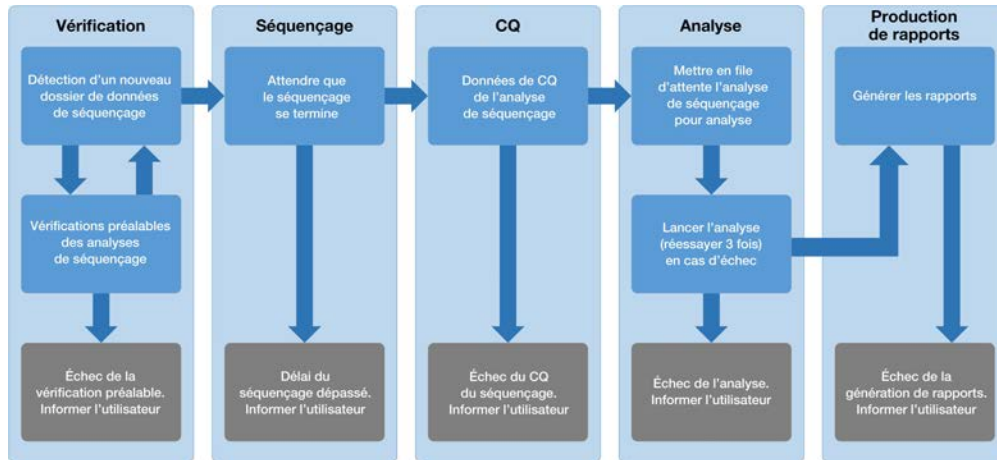
Le logiciel de test aligne les lectures sur le génome humain de référence et procède à l'analyse des lectures qui s'alignent sur un emplacement ou un site unique du génome. Le logiciel de test exclut les doublons de lecture et les sites associés à une forte variation de couverture entre les échantillons euploïdes. Les données séquencées sont normalisées au niveau du contenu des nucléotides, et visent à supprimer les effets de lot et des autres sources de variabilité indésirable. Les renseignements concernant la longueur des fragments d'ADN acellulaire sont issus des lectures de séquençage appariées. Le logiciel de test évalue également les statistiques de couverture de séquençage des régions les plus riches en ADN acellulaire fœtal et maternel. Les données obtenues par la longueur de fragment et l'analyse de couverture sont utilisées pour estimer la fraction fœtale (FF) de chaque échantillon.

Pour chaque option de dépistage sélectionnée pour un échantillon à partir du menu de test, le logiciel de test signale si une anomalie a été détectée ou non. Dans le cas du dépistage de base, toutes les anomalies sont des aneuploïdies. Dans le cas du dépistage au niveau du génome entier, une anomalie peut être une aneuploïdie ou encore une duplication ou une délétion partielle.

Composants du logiciel de test

Le logiciel de test fonctionne en continu et vérifie les nouvelles données de séquençage à mesure qu'elles s'ajoutent au dossier Input (Entrée) du serveur sur site. Lorsqu'une nouvelle analyse de séquençage est identifiée, le flux suivant est déclenché.

Figure 3 Diagramme de circulation des données



- 1 **Monitoring (Vérification)** : vérification préalable de la validité de la nouvelle analyse de séquençage. La vérification de la validité comprend les vérifications de la compatibilité des paramètres de l'analyse (les valeurs correspondent-elles aux valeurs prévues?), de l'association de la Flow Cell à un tube de groupement existant connu et de la certitude que les résultats n'ont pas déjà été déclarés pour les mêmes échantillons de ce groupement (analyse en double). Si ces vérifications échouent, l'utilisateur est averti par le système de notification par courriel et par le journal des alertes sur l'interface utilisateur Web.
- 2 **Sequencing (Séquençage)** : contrôle en continu de la réalisation de l'analyse de séquençage. Une minuterie est paramétrée et définit un délai d'attente pour la réalisation de l'analyse. Si le délai expire, l'utilisateur est averti par le système de notification par courriel et par le journal des alertes sur l'interface utilisateur Web.
- 3 **QC (CQ)** : examen des fichiers de CQ InterOp générés par le séquenceur. Le logiciel de test vérifie le nombre total d'amplifiats, la densité des amplifiats et les scores de qualité des lectures. Si les critères de CQ ne sont pas respectés, l'utilisateur est averti par le système de notification par courriel et par le journal des alertes sur l'interface utilisateur Web.
- 4 **Analysis (Analyse)** : gestion de 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 du premier entré, premier sorti (PEPS). Une fois l'analyse correctement terminée, la prochaine analyse planifiée dans la file d'attente est lancée. Si une analyse échoue ou expire, le logiciel de test relance automatiquement l'analyse jusqu'à trois reprises. Après chaque échec, l'utilisateur est averti par le système de notification par courriel et par le journal des alertes sur l'interface utilisateur Web.
- 5 **Reporting (Établissement des rapports)** : génération du rapport contenant les résultats finaux une fois l'analyse terminée. En cas d'échec, aucun rapport n'est généré et l'utilisateur est averti par le système de notification par courriel et par le journal des alertes sur l'interface utilisateur Web.

Tâches du logiciel de test

Le logiciel de test exécute à la fois des tâches automatisées et des tâches lancées par l'utilisateur.

Tâches automatisées

Le logiciel de test exécute les tâches automatisées suivantes :

- ▶ **Compilation et stockage du journal de préparation d'échantillon** : génère un ensemble de fichiers de sortie à la fin de chaque étape et les stocke dans le dossier ProcessLogs (Journaux des processus) situé dans le dossier Output (Sortie). Pour plus de renseignements, consultez la section *Structure des fichiers de rapports, page 40* pour une vue d'ensemble et *Rapports de processus, page 53* pour plus de détails.
- ▶ **Création de notifications d'alerte, de courriel et de rapport** : surveille l'état de validité du lot, du groupement et de l'échantillon pendant les étapes de préparation des échantillons et procède au CQ des données de séquençage et des résultats d'analyse par échantillon. En s'appuyant sur ces vérifications de validation, le logiciel de test détermine s'il faut poursuivre le processus et si les résultats doivent être signalés. Le logiciel de test met fin au processus lorsqu'un lot ou un groupement est invalidé d'après les résultats du CQ. Une notification par courriel est envoyée à l'utilisateur, un rapport est généré et une alerte est enregistrée sur l'interface utilisateur Web.
- ▶ **Analyse des données de séquençage** : analyse les données de séquençage brutes pour chaque échantillon multiplexé dans le groupement, à l'aide du logiciel d'analyse DPNI intégré. Le logiciel de test détermine les résultats d'aneuploidie de chacun des échantillons. Le système ne génère pas de rapport de résultats pour les échantillons invalidés ou annulés par l'utilisateur. Une justification explicite est fournie pour les échantillons ne répondant pas aux critères du CQ; toutefois, les résultats de l'échantillon qui échoue sont supprimés. Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapport DPNI, page 44*.
- ▶ **Création de fichiers de résultats** : fournit des résultats d'échantillon dans un format de fichier à valeurs séparées par tabulations, enregistré dans le dossier Output (Sortie). Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapport DPNI, page 44*.
- ▶ **Génération de rapports** : le logiciel de test génère des renseignements supplémentaires sur les résultats, des notifications et des rapports de processus. Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapports du système, page 40*.
- ▶ **Invalidation d'échantillon, de groupement et de lot** :
 - ▶ **Invalidation d'échantillon** : le logiciel de test marque les échantillons individuels comme non valides lorsque l'utilisateur :
 - ▶ Invalide explicitement l'échantillon;
 - ▶ Invalide la plaque entière lors de la préparation de la librairie avant la création des groupements. Lorsqu'un échantillon est marqué comme non valide, un rapport d'invalidation d'échantillon est automatiquement généré; consultez la section *Rapport d'invalidation d'échantillon, page 52*.
 - ▶ **Génération de rapports d'invalidation de groupement et de lot** : seul l'utilisateur peut invalider les groupements et les lots. Les groupements invalidés ne sont pas traités par le système. Les groupements ayant déjà été créés à partir d'un lot non valide ne sont pas automatiquement invalidés et peuvent être traités ultérieurement par le système. Toutefois, il est impossible de créer de nouveaux groupements à partir d'un lot invalidé. Lorsqu'un groupement est invalidé, le système publie un rapport de demande d'un nouveau test de groupement dans les conditions suivantes :
 - ▶ Le lot est valide;
 - ▶ Il n'y a plus de groupements disponibles pour ce lot;
 - ▶ Le nombre de groupements autorisés pour le lot n'a pas été épuisé.

Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapport de demande d'un nouveau test du groupement*, page 52.

► Gestion d'un nouveau test

- **Échecs de groupements** : les groupements qui échouent sont généralement des groupements ne correspondant pas aux indicateurs de CQ du séquençage. Le logiciel de test ne procède pas au traitement des groupements ayant échoué si l'analyse est interrompue. Il faut procéder à un nouveau séquençage en utilisant une deuxième aliquote de groupement.
- **Échecs des échantillons** : le logiciel permet de tester de nouveau les échantillons ayant échoué, le cas échéant. Les échantillons ayant échoué doivent être intégrés dans un nouveau lot et retraités en suivant les étapes de test.
- **Nouvelle analyse** : le système n'effectue pas de nouvelle analyse des groupements 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

La solution VeriSeq NIPT Solution v2 permet aux utilisateurs d'effectuer les tâches suivantes :

Utiliser le gestionnaire de flux de travail :

- Marquer comme non valide un échantillon individuel, tous les échantillons d'un lot ou tous les échantillons associés à un groupement.
- Marquer un échantillon donné comme étant annulé. Le logiciel de test marque alors le résultat comme étant annulé dans le rapport des résultats.

Utiliser le logiciel de test :

- Configurez le logiciel de manière à l'installer et à l'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 utilisateur.
- Affichez l'état du système et du lot, les rapports de traitement des résultats et des lots, les journaux d'activité et de vérification ainsi que les résultats des tests.



REMARQUE

Les utilisateurs peuvent effectuer certaines tâches en fonction des autorisations utilisateur. Pour plus de renseignements, consultez la section *Affectation de rôles d'utilisateur*, page 25.

Gestionnaire de séquençage

Le logiciel de test permet de gérer les analyses de séquençage générées par les instruments de séquençage à partir du gestionnaire de séquençage. Il permet d'identifier les nouvelles analyses de séquençage, de valider les paramètres d'analyse et de mettre en corrélation le code à barres du groupement avec un groupement connu, créé au cours du processus de préparation de la librairie. Si une corrélation ne peut être établie, l'utilisateur reçoit une notification et le processus d'analyse de séquençage est interrompu.

Une fois la validation terminée avec succès, le logiciel de test poursuit le contrôle de la réalisation des analyses de séquençage. Les analyses de séquençage terminées sont placées en file d'attente pour être ensuite traitées par le gestionnaire de pipeline d'analyse (consultez la section *Gestionnaire de pipeline d'analyse*, page 20).

Compatibilité des analyses de séquençage

Le serveur n'analyse que les séquençages compatibles avec le flux de travail analytique de l'ADN acellulaire. N'employez que des méthodes de séquençage et des versions logicielles compatibles pour générer les appels de bases.



REMARQUE

Examinez régulièrement les indicateurs de performance des données de séquençage afin de vous assurer que la qualité de celles-ci est conforme aux spécifications.

Le module Local Run Manager de la solution VeriSeq NIPT configure le séquençage en utilisant les paramètres suivants :

- ▶ analyse à lecture appariée de 2 x 36 cycles;
- ▶ indexage double avec deux lectures indexées de huit cycles.

Gestionnaire de pipeline d'analyse

Le gestionnaire de pipeline d'analyse lance le pipeline d'analyse pour détecter les aneuploïdies. Le pipeline traite une analyse de séquençage à la fois pendant une durée moyenne de moins de 5 heures par groupement. Si l'analyse ne parvient pas à traiter le groupement ou si elle ne se termine pas en raison d'une panne de courant ou du dépassement d'un délai d'attente, le gestionnaire de pipeline d'analyse replace automatiquement l'analyse dans la file d'attente. Si le traitement du groupement échoue trois fois consécutives, l'analyse est marquée comme ayant échoué et l'utilisateur en est informé.

Une analyse réussie déclenche la génération du rapport DPNI. Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapport DPNI*, page 44.

Exigences relatives aux délais d'attente du flux de travail et au stockage

Le flux de travail analytique d'ADN acellulaire est soumis aux limites de délai d'attente et de stockage suivantes.

Paramètre	Valeur par défaut
Durée maximum du séquençage	20 heures
Délai maximum de l'analyse	10 heures
Stockage de zone de travail minimum	900 Go

Interface utilisateur Web

Le logiciel de test héberge une interface utilisateur Web locale qui permet un accès facile au serveur sur site à partir de n'importe quel emplacement sur le réseau.



REMARQUE

L'interface utilisateur Web du logiciel de test ne prend pas en charge l'utilisation d'appareils mobiles.

L'interface utilisateur Web propose les fonctions suivantes :

- ▶ **View recent activities** (Afficher les activités récentes) : identifie les étapes achevées au cours de l'exécution du test. Pour un grand nombre de ces activités, l'utilisateur est alerté par le système de notification par courriel. Pour plus de renseignements, consultez la section *Notifications du logiciel de test*, page 61.


- ▶ **View errors and alerts** (Afficher les erreurs et les alertes) : identifie les problèmes qui pourraient empêcher le test de se poursuivre. Les messages d'erreur et les alertes sont envoyés à l'utilisateur via le système de notification par courriel. Pour plus de renseignements, consultez la section *Notifications du logiciel de test*, page 61.
- ▶ **Configure the server network settings** (Configurer les paramètres réseau du serveur) : le personnel d'Illumina configure généralement le réseau pendant l'installation du système. Des modifications peuvent être nécessaires si le réseau local nécessite des changements informatiques. Pour plus de renseignements, consultez la section *Modification des paramètres du réseau et du serveur*, page 28.
- ▶ **Manage server access** (Gérer l'accès au serveur) : le serveur sur site permet l'accès aux rôles administrateur et opérateur. Ces niveaux d'accès contrôlent la visualisation des journaux d'activités, d'alertes et d'erreurs et la modification des paramètres de mise en réseau et de mise en correspondance de données. Pour plus renseignements, consultez la section *Gestion des utilisateurs*, page 24.
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Configurer le dossier des données de séquençage) : par défaut, le serveur stocke les données de séquençage. Cependant, un NAS central peut être ajouté pour augmenter la capacité de stockage. Pour plus de renseignements, consultez la section *Gestion d'un lecteur réseau partagé*, page 26.
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Configurer la liste des abonnés aux notifications par courriel) : gère la liste des abonnés qui reçoivent des notifications par courriel, comprenant des messages d'erreur et des alertes de processus de test. Pour plus de renseignements, consultez la section *Configuration du système de notifications par courriel*, page 29.
- ▶ **Configure database backup encryption** (Configuration du chiffrement des sauvegardes de bases de données) : permet le chiffrement et la configuration d'un mot de passe chiffré pour les sauvegardes de bases de données du serveur. Cette fonctionnalité permet également de produire une sauvegarde temporaire non chiffrée. Pour plus d'informations, consultez la section *Configuration du chiffrement des sauvegardes*, page 30.
- ▶ **Configure network passwords** (Configuration des mots de passe du réseau) : établit les mots de passe du réseau pour permettre la communication entre le serveur, les séquenceurs et les instruments VeriSeq NIPT Microlab STAR. Pour plus d'informations, consultez la section *Configuration des mots de passe du réseau*, page 31.
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Redémarrer ou arrêter le serveur) : redémarre ou arrête le serveur, au besoin. Un redémarrage ou un arrêt peut être nécessaire pour qu'un paramètre de configuration prenne effet ou pour remédier à une panne de serveur. Pour plus de renseignements, consultez la section *Redémarrage du serveur*, page 36, et la section *Arrêt du serveur*, page 37.

Contrat de licence d'utilisateur final

À la première connexion à l'interface utilisateur Web, on vous demandera d'accepter le contrat de licence d'utilisateur final. En sélectionnant **Download EULA** (Télécharger le contrat de licence d'utilisateur final), vous pouvez télécharger le contrat de licence sur votre ordinateur. Le logiciel exige que vous acceptiez le contrat de licence avant de continuer à travailler dans l'interface utilisateur Web.

Dès que vous l'aurez accepté, vous pourrez revenir à la page du contrat de licence et télécharger le document, le cas échéant.

Configuration de l'interface utilisateur Web

Sélectionnez l'icône Settings (Paramètres)  pour afficher la liste déroulante des paramètres de configuration. Les paramètres affichés dépendent du rôle de l'utilisateur et des autorisations qui y sont associées. Pour plus de renseignements, consultez la section *Affectation de rôles d'utilisateur*, page 25.



REMARQUE

Un technicien n'a accès à aucune de ces fonctions.

Paramètre	Description
User management (Gestion des utilisateurs)	Ajouter, activer ou désactiver et modifier les informations d'identification des utilisateurs. Techniciens d'assistance et administrateurs uniquement.
Email Configuration (Configuration de la messagerie)	Modifier la liste des abonnés aux notifications par courriel.
Backup Encryption (Chiffrement des sauvegardes)	Activer le chiffrement des sauvegardes et la production d'une sauvegarde chiffrée temporaire.
Network Passwords (Mots de passe du réseau)	Configurer les mots de passe du réseau pour permettre la communication entre le serveur et les composants de la solution.
Reboot Server (Redémarrer le serveur)	Techniciens d'assistance ou administrateurs uniquement.
Shut Down Server (Arrêter le serveur)	Techniciens d'assistance ou administrateurs uniquement.

Connexion à l'interface utilisateur Web

Pour accéder à l'interface du logiciel de test et vous connecter :

- Sur un ordinateur connecté au même réseau que le serveur sur site, ouvrez l'un des navigateurs Web suivants :
 - ▶ Chrome v69 ou une version ultérieure
 - ▶ Firefox v62 ou une version ultérieure
 - ▶ Internet Explorer v11 ou une version ultérieure
- Entrez l'adresse IP du serveur ou le nom du serveur fourni par Illumina lors de l'installation, correspondant à `\\<adresse IP du serveur sur site VeriSeq v2>\login`.
Par exemple : `\\10.10.10.10\login`.
- Si un avertissement de sécurité provenant du navigateur s'affiche, ajoutez une exception de sécurité afin de passer à l'écran de connexion.
- Sur 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, le logiciel de test déconnecte automatiquement l'utilisateur actuel.

Utilisation du tableau de bord

Le tableau de bord du logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 apparaît après la connexion et correspond à 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 montre toujours les 50 activités récentes enregistrées (s’il y en a moins de 50, il ne montre que celles entrées). Vous pouvez obtenir les 50 activités précédentes en consultant l’historique des activités en sélectionnant **Previous** (Précédent) dans le coin inférieur droit du tableau des activités.

Figure 4 Tableau de bord du logiciel de test VeriSeq NIPT

The screenshot shows the 'Dashboard' page with a 'Recent activities' tab selected. The table below represents the data shown in the screenshot.

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

Affichage des activités récentes

L’onglet Recent Activities (Activités récentes) contient une brève description des activités récentes du logiciel de test et du serveur sur site.

Nom	Description
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 ayant effectué l’activité, par exemple 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 (Activité) : indique une activité sur le serveur, par exemple le redémarrage du système ou la connexion/déconnexion de l’utilisateur. • Notice (Avis) : indique une étape exécutée sans succès. Par exemple, invalidation d’échantillon ou échec du CQ. • Warning (Avertissement) : indique qu’une erreur s’est produite au cours de l’exécution normale et du fonctionnement normal du matériel. Par exemple, paramètres d’analyse non reconnus ou échec de l’analyse.

Affichage des erreurs récentes

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

Nom	Description
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 ayant effectué l'activité, par exemple 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. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina. • Alert (Alerte) : erreur lors du fonctionnement normal. Par exemple, un problème de corruption, d'espace ou de configuration du disque qui empêche la génération de rapports ou l'envoi de notifications par courriel. • Error (Erreur) : erreur du système ou du serveur lors du fonctionnement normal. Par exemple, un problème de fichier de configuration ou une panne matérielle.

Affichage de l'état du système et des alertes

Pour afficher le résumé de l'état du serveur, à partir du tableau de bord, sélectionnez l'onglet **Server Status** (État du serveur).

Le résumé contient l'information suivante :

- ▶ **Date** : date et heure actuelles
- ▶ **Time zone** (Fuseau horaire) : fuseau horaire configuré pour le serveur; utilisé pour les courriels, les alertes et l'horodatage des rapports
- ▶ **Hostname** (Nom d'hôte) : le nom du système se compose du nom d'hôte réseau et du nom de domaine DNS
- ▶ **Disk space usage** (Utilisation de l'espace disque) : pourcentage d'espace disque actuellement utilisé pour le stockage des données
- ▶ **Software** (Logiciel) : configuration réglementaire de logiciel (par exemple, CE-IVD)
- ▶ **Version** : version du logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2

Le résumé peut aussi afficher un bouton **Server alarm** (Alarme du serveur) qui permet d'arrêter le son de l'alarme du contrôleur RAID. Seuls les administrateurs peuvent voir ce bouton. Si vous appuyez sur ce bouton, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien additionnel.

Gestion des utilisateurs



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance et les administrateurs ont l'autorisation d'ajouter, de modifier ou de supprimer des autorisations pour les techniciens et les autres utilisateurs de même niveau.

Affectation de rôles d'utilisateur

Les rôles d'utilisateur définissent l'accès utilisateur et les autorisations pour exécuter certaines tâches.

Rôle	Description
Service	Un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina qui effectue l'installation initiale et la configuration du système (y compris la création du rôle d'administrateur). Son rôle inclut également le dépannage, les réparations du serveur, la définition et la modification des paramètres de configuration et une assistance logicielle continue.
Administrateur	Un administrateur de laboratoire qui configure et gère les paramètres de configuration, administre les utilisateurs, définit la liste des abonnés aux courriels et redémarre et arrête le serveur.
Technicien	Un technicien de laboratoire qui a accès à l'état du système et aux alertes.

Ajout d'utilisateurs

Lors de l'installation initiale, un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina ajoute l'utilisateur Administrateur.

Pour ajouter un utilisateur :

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



REMARQUE

Tous les champs sont requis.

- 2 Saisissez le nom d'utilisateur.



REMARQUE

Les caractères autorisés pour le nom d'utilisateur sont les caractères alphanumériques (par exemple, a-z et 0-9), « _ » (trait de soulignement) et « - » (trait d'union) non sensibles à la casse. Les noms d'utilisateur doivent comporter entre 4 et 20 caractères et contenir au moins un caractère numérique. Le premier caractère du nom d'utilisateur ne peut pas être numérique.

Le logiciel de test utilise des noms d'utilisateur pour identifier les personnes concernées dans les différents aspects du traitement de tests et les interactions avec le logiciel de test.

- 3 Saisissez 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.



REMARQUE

Les mots de passe doivent comporter entre 8 et 20 caractères et contenir au moins une lettre majuscule, une lettre minuscule et un caractère numérique.

- 5 Saisissez une adresse électronique pour l'utilisateur.
Une adresse électronique unique est requise pour chaque utilisateur.
- 6 Sélectionnez le rôle 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 (par exemple, après la formation).
- 8 Sélectionnez deux fois l'option **Save** (Enregistrer) pour enregistrer et confirmer les modifications.
Le nouvel utilisateur s'affiche désormais sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Modification des utilisateurs

Pour modifier les renseignements concernant les utilisateurs :

- 1 À partir de l'écran User Management (Gestion des utilisateurs), sélectionnez le nom de l'utilisateur désiré.
- 2 Modifiez les renseignements de l'utilisateur si nécessaire, puis sélectionnez **Save** (Enregistrer) lorsque vous avez terminé.
- 3 Sélectionnez de nouveau **Save** (Enregistrer) lorsque la boîte de dialogue s'affiche afin de confirmer les modifications.
Les modifications apportées au profil de l'utilisateur s'affichent maintenant sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Désactivation d'utilisateurs

Pour désactiver un utilisateur :

- 1 Depuis l'écran User Management (Gestion des utilisateurs), sélectionnez le nom d'utilisateur désiré.
- 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).

Gestion d'un lecteur réseau partagé



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance ou les administrateurs ont l'autorisation d'ajouter, de modifier ou de supprimer des emplacements de dossiers partagés.

Ajout d'un lecteur réseau partagé

Configurez le système pour stocker les données de séquençage sur un serveur de stockage en réseau (NAS) dédié plutôt que sur le serveur connecté au système de séquençage. Un NAS peut fournir une plus grande capacité de stockage ainsi qu'une sauvegarde continue des données.

- 1 Depuis le tableau de bord, sélectionnez **Folders** (Dossiers).
- 2 Sélectionnez **Add folder** (Ajouter un dossier).
- 3 Saisissez les renseignements suivants fournis par l'administrateur informatique :
 - ▶ **Location** (Emplacement) : chemin d'accès complet vers l'emplacement NAS, y compris le dossier où les données sont stockées.
 - ▶ **Username** (Nom d'utilisateur) : nom d'utilisateur désigné pour le serveur sur site lorsqu'il accède au NAS.
 - ▶ **Password** (Mot de passe) : mot de passe désigné pour le serveur sur site lorsqu'il accède au NAS.
- 4 Sélectionnez **Save** (Enregistrer).
- 5 Sélectionnez **Test** (Tester) pour tester la connexion du NAS.
En cas d'échec de la connexion, 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 afin d'appliquer les modifications.



REMARQUE

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

Modification d'un lecteur réseau partagé

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

Suppression d'un lecteur réseau partagé

- 1 Depuis le tableau de bord, sélectionnez **Folders** (Dossiers).
- 2 Sélectionnez le chemin d'emplacement afin de le modifier.
- 3 Sélectionnez **Delete** (Supprimer) afin de supprimer le dossier de séquençage externe.

Configuration des paramètres du réseau et du certificat

Un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina utilise l'écran Network Configuration (Configuration du réseau) afin de configurer les paramètres du réseau et du certificat lors de l'installation initiale.



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance et les administrateurs sont autorisés à modifier les paramètres du réseau et du certificat.

- 1 Depuis le tableau de bord, sélectionnez **Configuration**.
- 2 Sélectionnez l'onglet **Network Configuration** (Configuration du réseau) et configurez les paramètres du réseau si nécessaire.
- 3 Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration du certificat) afin de générer le certificat SSL.

Modification des paramètres du certificat

Un certificat SSL est un fichier de données permettant d'assurer une connexion sécurisée entre le serveur sur site et un navigateur.

- 1 Utilisez l'onglet Certificate Configuration (Configuration du certificat) pour ajouter ou modifier des paramètres du certificat SSL.
 - ▶ **Laboratory Email** (Adresse électronique du laboratoire) : adresse électronique pour communiquer avec le laboratoire d'essais (nécessite un format d'adresse électronique valide)
 - ▶ **Organization Unit** (Unité organisationnelle) : service
 - ▶ **Organization** (Organisation) : nom du laboratoire d'essais
 - ▶ **Location** (Emplacement) : adresse municipale du laboratoire d'essais
 - ▶ **State** (État) : état dans lequel se trouve le laboratoire d'essais (généralisé automatiquement en fonction de l'adresse électronique)
 - ▶ **Country** (Pays) : pays dans lequel se trouve le laboratoire d'essais (généralisé automatiquement en fonction de l'adresse électronique)

- ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1, empreinte de certificat)** : numéro d'identification du certificat
La fonction Certificate Thumbprint (SHA1, empreinte de certificat) garantit que les utilisateurs n'obtiennent pas d'avertissements de certificat lorsqu'ils accèdent au logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2. La SHA1 s'affiche après que le certificat ait été généré ou régénéré. Pour plus de renseignements, consultez la section *Régénération d'un certificat*, page 29.

- 2 Sélectionnez **Save** (Enregistrer) pour appliquer les modifications que vous avez apportées.

Modification des paramètres du réseau et du serveur



REMARQUE

Coordonnez toute modification relative aux paramètres du réseau et du serveur avec l'administrateur informatique afin d'éviter des erreurs de connexion au serveur.

- 1 Utilisez l'onglet Network Configuration (Configuration du réseau) afin de configurer ou de modifier les paramètres 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 faire référence au serveur sur site sur le réseau (défini comme hôte local par défaut)
 - ▶ **DNS Suffix** (Suffixe DNS) : suffixe DNS désigné
 - ▶ **Nameserver 1 and 2** (nom des serveurs 1 et 2) : adresses IP ou noms des serveurs DNS
 - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (Serveurs temporels par NTP 1 et 2) : serveurs de synchronisation d'horloge par NTP
 - ▶ **MAC Address** (Adresse MAC) : adresse MAC du serveur sur le réseau (en lecture seule)
 - ▶ **Timezone** (Fuseau horaire) : fuseau horaire local du serveur
- 2 Confirmez que les entrées sont correctes, puis sélectionnez **Save** (Enregistrer) afin de redémarrer le serveur et d'appliquer toute modification apportée.



ATTENTION

Des paramètres incorrects peuvent perturber la connexion au serveur.

Téléchargement et installation du certificat

Pour télécharger et installer un certificat SSL :

- 1 Depuis le tableau de bord, sélectionnez **Configuration**.
- 2 Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration du certificat).
- 3 Sélectionnez **Download Certificate** (Télécharger le certificat) depuis l'écran Network Configuration (Configuration du réseau).
Le fichier du certificat `root_cert.der` est téléchargé.



REMARQUE

Si vous êtes invité à enregistrer le fichier, enregistrez-le dans un emplacement dont vous vous souviendrez. Sinon, indiquez l'emplacement de téléchargement par défaut. Certains navigateurs enregistrent automatiquement les fichiers téléchargés dans le dossier Downloads (Téléchargements).

- 4 Accédez au dossier de votre ordinateur dans lequel vous avez enregistré le fichier.
- 5 Faites un clic droit sur le fichier `root_cert.der` et sélectionnez **Install Certificate** (Installer le certificat).

Si une fenêtre d'alerte de sécurité s'affiche, sélectionnez **Ouvrir** (Ouvrir) pour ouvrir le fichier.

- 6 Dans la fenêtre de bienvenue de l'assistant d'importation du certificat, sélectionnez **Local Machine** (Machine locale) comme emplacement du magasin, puis sélectionnez **Next** (Suivant).
- 7 Sélectionnez l'option **Place all certificates in the following store** (Placez tous les certificats dans le magasin suivant), puis cliquez sur le bouton **Browse...** (Parcourir).
- 8 Dans la fenêtre Select Certificate Store window (Sélectionnez la fenêtre du magasin de certificats), sélectionnez **Trusted Root Certification Authorities** (Autorités de certification racine de confiance), puis sélectionnez **OK**.
- 9 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).
- 10 Dans la fenêtre Completing the Certificate Import Wizard window (Remplir la fenêtre de l'assistant d'importation de certificats), sélectionnez **Finish** (Terminer).
Si un avertissement de sécurité s'affiche, sélectionnez **Yes** (Oui) pour installer le certificat.
- 11 Dans la boîte de dialogue d'importation réussie, sélectionnez **OK** pour quitter l'assistant.

Régénération d'un certificat



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance et les administrateurs sont autorisés à régénérer des certificats et à redémarrer le système.

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

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

Configuration du système de notifications par courriel

Le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 communique avec les utilisateurs en envoyant des notifications par courriel indiquant l'avancement des tests, ainsi que des alertes si des erreurs se produisent ou si l'intervention de l'utilisateur est requise. La section *Notifications du logiciel de test*, page 61 décrit les différentes notifications par courriel envoyées par le système.



REMARQUE

Veillez à ce que les paramètres relatifs aux pourriels permettent de recevoir des notifications par courriel de la part du serveur. Les notifications par courriel sont envoyées depuis un compte nommé **VeriSeq@<domaine de l'adresse de courriel du client>**, où le <domaine de l'adresse de courriel du client> est précisé par l'équipe informatique locale lors de l'installation du serveur.

Création d'une liste d'adresses de courriel des abonnés

Des notifications sont envoyées par courriel à une liste des abonnés précisés; cette liste peut être définie en suivant les étapes ci-dessous.

Pour créer une liste d'abonnés :

- 1 À partir du tableau de bord, sélectionnez l'icône Settings (Paramètres) ⚙️.
- 2 Sélectionnez **Email configuration** (Configuration de la messagerie).

- 3 Dans le champ **Subscribers** (Abonnés), inscrivez les adresses de courriel et séparez-les par des virgules. Vérifiez que les adresses de courriel sont correctement écrites. Le logiciel ne valide pas le format des adresses de courriel.
- 4 Sélectionnez **Send test message** (Envoyer un message de test) pour envoyer un message de test à tous les abonnés de la liste.
Vérifiez votre boîte de réception pour voir si le courriel a été envoyé.
- 5 Sélectionnez **Save** (Enregistrer).

Configuration du chiffrement des sauvegardes


Le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 permet aux administrateurs d'activer ou de désactiver le chiffrement des sauvegardes. Ils peuvent aussi définir ou modifier le mot de passe chiffré pour les sauvegardes de la base de données. Ce mot de passe est nécessaire pour restaurer une base de données sauvegardée. Assurez-vous de stocker le mot de passe en lieu sûr pour consultation future.



REMARQUE

Seuls les administrateurs sont autorisés à configurer le chiffrement des sauvegardes d'une base de données.

Pour configurer le chiffrement des sauvegardes, procédez comme suit.

- 1 À partir du tableau de bord, sélectionnez l'icône **Settings** (Paramètres) .
- 2 Sélectionnez **Backup Encryption** (Chiffrement des sauvegardes).
- 3 Cochez la case **Encrypt Backups** (Chiffrer les sauvegardes).
- 4 Entrez le mot de passe de chiffrement choisi dans le champ **Encryption Password** (Mot de passe de chiffrement).
- 5 Dans le champ **Confirm Password** (Confirmer le mot de passe), entrez de nouveau ce même mot de passe.
- 6 Sélectionnez **Save** (Enregistrer).

Production d'une sauvegarde non chiffrée


Le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 permet aux administrateurs de produire un fichier de sauvegarde non chiffré qui peut être utilisé par l'assistance technique d'Illumina. Le fichier de sauvegarde non chiffré n'existe que durant 24 heures avant qu'il ne soit automatiquement supprimé.



REMARQUE

Seuls les administrateurs ont la permission de produire une sauvegarde non chiffrée.

Pour créer une sauvegarde non chiffrée, procédez comme suit.

- 1 À partir du tableau de bord, sélectionnez l'icône **Settings** (Paramètres) .
- 2 Sélectionnez **Backup Encryption** (Chiffrement des sauvegardes).
- 3 Cliquez sur le bouton **Generate Unencrypted Backup** (Produire une sauvegarde non chiffrée).
- 4 Sélectionnez **Oui** (Oui) dans la fenêtre de confirmation.
Une invite s'affichera pour confirmer la demande de sauvegarde non chiffrée.
- 5 Sélectionnez **OK**.

Vous pouvez confirmer la création d'une sauvegarde non chiffrée en accédant à nouveau au tableau de bord du logiciel de test DPNI VeriSeq v2 et en consultant le tableau Recent Activities (Activités récentes). Une nouvelle activité devrait confirmer la création d'une sauvegarde non chiffrée.

Configuration des mots de passe du réseau


Un administrateur ou un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina peut utiliser la page Network Passwords (Mots de passe du réseau) pour configurer des mots de passe afin de permettre la communication entre le serveur sur site et les composants de la solution VeriSeq NIPT Solution v2.



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance et les administrateurs sont autorisés à modifier les mots de passe du réseau.

Pour configurer les mots de passe du réseau, procédez comme suit.

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



ATTENTION

La modification du mot de passe d'un séquenceur pendant qu'un séquençage est en cours peut entraîner la perte de données.

- 5 Sélectionnez **Save Sequencer Password** (Enregistrer le mot de passe du séquenceur).
Le serveur stocke le mot de passe du séquenceur. Assurez-vous de mettre à jour tout séquenceur connecté au serveur pour pouvoir utiliser ce mot de passe.
- 6 Entrez un mot de passe pour le système VeriSeq NIPT Microlab STAR dans le champ Automation Password (Mot de passe pour l'automatisation).
- 7 Dans le champ Confirm Password (Confirmer le mot de passe), entrez de nouveau le mot de passe pour le système ML STAR.
- 8 Sélectionnez **Save Automation Password** (Enregistrer le mot de passe pour l'automatisation).
Le serveur stocke le mot de passe pour le système ML STAR. Assurez-vous de mettre à jour tout instrument du système ML STAR déjà connecté au serveur pour pouvoir utiliser ce mot de passe.



ATTENTION

La modification du mot de passe pour l'automatisation pendant qu'une préparation d'échantillons est en cours peut entraîner la perte de données.

Déconnexion

- ▶ Sélectionnez l'icône correspondant au profil d'utilisateur dans le coin supérieur droit de l'écran, puis sélectionnez **Log Out** (Déconnexion).

Analyse et génération de rapports

Une fois les données de séquençage recueillies, elles sont démultiplexées, converties au format FASTQ, alignées sur un génome de référence et analysées pour la détection d'aneuploïdie. Plusieurs indicateurs, comme il est décrit ci-dessous, sont définis afin de qualifier la réponse finale pour un échantillon donné.

Démultiplexage et génération de fichiers FASTQ

Les données de séquençage stockées en format BCL sont traitées par le logiciel de conversion bcl2fastq, qui démultiplexe les données et convertit les fichiers BCL en fichiers standard au format FASTQ pour l'analyse en aval. Pour chaque analyse de séquençage, le logiciel de test crée une feuille d'échantillons (SampleSheet.csv). Ce fichier contient des renseignements sur les échantillons fournis au logiciel lors du processus de préparation d'échantillons (grâce à l'interface de programmation d'applications du logiciel). Ces feuilles d'échantillons contiennent un en-tête avec des renseignements sur l'analyse et des descripteurs pour les échantillons traités dans une Flow Cell particulière.

Le tableau suivant fournit des détails sur les données présentes sur une feuille d'échantillons.



ATTENTION

Vous ne devez PAS modifier le fichier contenant la feuille d'échantillons. Il est généré par le système, et des modifications pourraient avoir des effets néfastes en aval, y compris entraîner des résultats erronés ou l'échec de l'analyse.

Nom de la colonne	Description
SampleID	Identification de l'échantillon
SampleName	Nom de l'échantillon. Identique à SampleID par défaut.
Sample_Plate	Identification de la plaque pour un échantillon donné. Vide par défaut.
Sample_Well	Identification du puits sur la plaque pour un échantillon donné.
I7_Index_ID	Identification du premier adaptateur d'index
index	Séquence de nucléotides du premier adaptateur.
I5_Index_ID	Identification du second adaptateur.
index2	Séquence de nucléotides du second adaptateur.
Sample_Project	Identification du projet pour un échantillon donné. Vide par défaut.
SexChromosomes	Analyse relative aux chromosomes sexuels. L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui) : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et sur le sexe. • No (Non) : aucune demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels ni sur le sexe. • SCA : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels, sans demande de rapport relatif au sexe.
SampleType	Type d'échantillon. L'un des choix 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 négatif (sans ADN)

CQ du séquençage

Les indicateurs de CQ du séquençage permettent d'identifier les Flow Cell fortement susceptibles de ne pas réussir l'analyse. La densité des amplifiats, le pourcentage de lectures passant le filtre (PF), la mise en préphase et les indicateurs de mise en phase décrivent la qualité générale des données de séquençage et

sont communs à de nombreuses applications de séquençage nouvelle génération. L'indicateur de lectures alignées prévues estime le niveau de Flow Cell de la profondeur de séquençage. Si certaines données de faible qualité ne correspondent pas à l'indicateur de lectures alignées prévues, l'analyse en cours est interrompue. Pour plus de renseignements, consultez la section *Indicateurs de CQ du séquençage et limites*, page 38.

Estimations de la fraction fœtale

La fraction fœtale correspond au pourcentage d'ADN acellulaire circulant présent dans un échantillon de sang maternel issu du placenta. Le logiciel de test utilise les renseignements sur la distribution de la taille des fragments d'ADN acellulaire et les différences de couverture génomique entre les ADN acellulaires maternel et fœtal pour calculer une estimation de la fraction fœtale.¹

Statistiques employées dans le score total

Pour tous les chromosomes, les données de séquençage à lecture appariée sont alignées sur le génome de référence (HG19). Les lectures alignées non dupliquées uniques sont regroupées dans des compartiments de 100 Ko. Les comptages des compartiments correspondants sont ajustés pour le biais GC et selon la couverture génomique spécifique à la région établie précédemment. En utilisant de ces comptages de compartiments normalisés, les scores statistiques sont obtenus pour chaque autosome en comparant les régions de couverture pouvant être affectées par l'aneuploïdie avec le reste des autosomes. Un logarithme de rapport de vraisemblance (LRV) est calculé pour chaque échantillon en tenant compte de ces scores basés sur la couverture et de la fraction fœtale estimée. Le LRV correspond à la probabilité qu'un échantillon soit affecté, compte tenu de la couverture observée et de la fraction fœtale par rapport à la probabilité qu'un échantillon ne soit pas affecté compte tenu de la même couverture observée. Le calcul de ce rapport prend également en compte l'incertitude estimée dans la fraction fœtale. Pour les calculs ultérieurs, le logarithme naturel du ratio est utilisé. Le logiciel de test évalue le LRV pour chaque chromosome ciblé et chaque échantillon pour fournir la détermination d'aneuploïdie.

Les statistiques pour les chromosomes X et Y sont différentes des statistiques utilisées pour les autosomes. Pour les fœtus identifiés comme féminins, les définitions SCA nécessitent un accord de classification par LRV et par valeur chromosomique normalisée.² Les scores LRV spécifiques sont calculés pour [45,X] (syndrome de Turner) et pour [47,XXX]. Pour les fœtus identifiés comme masculins, les définitions SCA, pour [47,XXY] (syndrome de Klinefelter) ou pour [47,XYY], peuvent se fonder sur la relation entre les valeurs chromosomiques normalisées pour les chromosomes X et Y (NCV_X et NCV_Y). Les échantillons provenant de fœtus masculins pour lesquels NCV_X se situe dans la plage observée pour les échantillons euploïdes féminins peuvent être définis comme [47,XXY]. Les échantillons provenant d'échantillons masculins pour lesquels NCV_X se situe dans la plage observée pour les échantillons euploïdes masculins, mais pour lesquels le chromosome Y est surreprésenté peuvent être définis comme [47,XYY].

Certaines valeurs des NCV_Y et NCV_X tombent à l'extérieur de la plage dans laquelle le système peut déterminer la SCA. Ces échantillons donnent un résultat voulant qu'il ait été impossible d'analyser le chromosome sexuel. Les résultats des autosomes sont quand même fournis pour ces échantillons si tous les autres indicateurs de CQ sont bons.

¹Kim, S.K., et coll. Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant women using sequence read counts, *Prenatal Diagnosis*, août 2015; vol. 35, no. 8, p. 810-5. doi : 10.1002/pd.4615

²Bianchi D, Platt L, Goldberg J et coll. « Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. » *Obstet Gynecol.* 2012, vol. 119, no 5, pp. 890–901. doi: 10.1097/aog.0b013e31824fb482.

CQ d'analyse

Les indicateurs de CQ analytique sont calculés pendant l'analyse afin de détecter les échantillons qui s'écartent trop du comportement attendu. Les données des échantillons qui ne correspondent pas à ces indicateurs sont considérées comme non fiables et sont marquées comme ayant échoué. Lorsque les résultats des échantillons sont à l'extérieur des plages attendues pour ces indicateurs, le rapport DPNI affiche un motif du CQ comme avertissement ou cause de l'échec. Reportez-vous aux *Messages – Motifs du CQ*, page 48 pour en savoir davantage sur ces motifs du CQ.

CQ des échantillons NTC

La solution VeriSeq NIPT Solution permet d'ajouter des échantillons NTC à l'analyse. Le système ML STAR peut générer jusqu'à deux NTC par analyse pour des lots de 24 et 48 échantillons ou jusqu'à quatre NTC pour des lots de 96 échantillons. Peu importe le nombre d'échantillons NTC ajoutés, le logiciel vérifie pour que chaque échantillon de chaque groupement compte une moyenne minimum de 4 000 000 de fragments correspondants uniques. Pour cette raison, n'ajoutez pas plus de deux échantillons NTC par groupement. Pour plus de renseignements, consultez la section *Indicateurs de CQ du séquençage et limites*, page 38.

Les résultats du CQ pour les échantillons NTC sont les suivants :

- ▶ **Traitement des échantillons NTC** : lors du traitement d'un échantillon NTC, le logiciel indique que le CQ est RÉUSSI lorsque la couverture de l'échantillon est faible (c'est ce qui est attendu avec un échantillon NTC).
- ▶ **Échantillon d'un patient marqué comme NTC** : lors du traitement d'un échantillon d'un patient portant la marque NTC, une couverture élevée est détectée. Parce que l'échantillon porte la marque NTC, le logiciel indique que le résultat du CQ est un ÉCHEC pour la raison suivante : NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (échantillon NTC avec une couverture élevée).

Serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2

Le serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2 utilise un système d'exploitation sur Linux et fournit environ 7,5 To de capacité de stockage de données. En supposant que 25 Go sont nécessaires pour une analyse de séquençage, le serveur peut stocker jusqu'à 300 analyses. Une notification automatisée est envoyée lorsque la capacité minimum de stockage n'est pas atteinte. Le serveur est installé sur le réseau local.

Disque local

Le logiciel de test crée des dossiers spécifiques sur le serveur sur site à la disposition de l'utilisateur. Ces dossiers peuvent être associés à un poste de travail ou à un ordinateur portable connecté au réseau local à l'aide d'un protocole de partage Samba.

Nom du dossier	Description	Accès
Input (Entrée)	Contient les données de séquençage générées par le système du séquenceur nouvelle génération associé au serveur	Lecture/écriture
Output (Sortie)	Contient tous les rapports générés par le logiciel	En lecture seule
Backup (Sauvegarde)	Contient les sauvegardes de la base de données	En lecture seule



REMARQUE

La mise en correspondance du disque local est basée sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge la version SMB2 et les versions ultérieures. Le serveur requiert une connexion à SMB. Activez ces versions sur l'équipement (ordinateur portable ou poste de travail) que vous mappez.

Base de données locale

Le logiciel de test garde une base de données locale où sont conservés les renseignements sur les bibliothèques et les analyses de séquençage, ainsi que les résultats d'analyse. La base de données fait partie intégrante du logiciel de test et n'est pas accessible à l'utilisateur. Le système conserve un mécanisme automatique de sauvegarde de la base de données sur le serveur sur site. Outre les processus de base de données suivants, les utilisateurs sont encouragés à sauvegarder régulièrement la base de données sur un emplacement externe.

- ▶ **Sauvegarde de la base de données** : un instantané de la base de données est automatiquement sauvegardé sur une base horaire, quotidienne, hebdomadaire et mensuelle. Les sauvegardes réalisées toutes les heures sont supprimées après la création d'une sauvegarde de la journée. 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, dont une seule est conservée. La pratique recommandée est de créer un script automatisé pouvant conserver le dossier des sauvegardes sur un serveur NAS local. Ces sauvegardes n'incluent pas les dossiers d'entrée ni de sortie.



REMARQUE

Le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 fournit une option de chiffrement pour la sauvegarde de base de données. Consultez la section *Configuration du chiffrement des sauvegardes*, page 30 pour plus d'informations.

- ▶ **Restauration de la base de données** : la base de données peut être restaurée depuis n'importe quel instantané de sauvegarde. Les restaurations sont effectuées uniquement par des techniciens d'assistance sur le terrain d'Illumina. Le mot de passe de chiffrement doit être fourni pour pouvoir 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 que le serveur sur site puisse servir de point de stockage principal pour les analyses de séquençage, il ne peut stocker que 300 analyses environ. Illumina recommande la mise en place d'une sauvegarde automatisée des données fonctionnant sur une base continue sur un autre dispositif de stockage à long terme ou un serveur NAS.
- ▶ **Entretien** : des mises à jour du logiciel de test ou du serveur sur site lui-même sont fournies par l'assistance technique d'Illumina.

Archivage des données

Consultez la politique d'archivage du site de votre service informatique local afin d'obtenir la marche à suivre pour archiver les répertoires d'entrée et de sortie. Le logiciel de test surveille l'espace disque restant dans le répertoire d'entrée et avertit les utilisateurs par courriel lorsque la capacité de stockage restante passe au-dessous de 1 To.

N'utilisez pas le serveur sur site pour stocker les données. Transférez les données vers le serveur sur site et archivez-les régulièrement.

Une analyse de séquençage typique compatible avec le flux de travail analytique d'ADN acellulaire nécessite de 25 à 30 Go pour les analyses du séquenceur nouvelle génération. La taille réelle du dossier d'analyse dépend de la densité finale des amplifiats.

Procédez uniquement à l'archivage des données lorsque le système est inactif et qu'aucune analyse ou analyse de séquençage n'est en cours.

Mise en correspondance des lecteurs de serveur

Le serveur sur site possède trois dossiers pouvant chacun être mis en correspondance avec n'importe quel ordinateur sous Microsoft Windows :

- ▶ **input** (entrée) : correspond aux dossiers contenant les données de séquençage. À monter sur l'ordinateur connecté au système de séquençage. Configurez le système de séquençage afin d'envoyer les données vers le dossier Input (entrée).
- ▶ **output** (sortie) : correspond aux rapports d'analyse du serveur ainsi qu'à ceux des processus de test.
- ▶ **backup** (sauvegarde) : correspond aux fichiers de sauvegarde de la base de données.



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance et les administrateurs actifs sont autorisés à mettre en correspondance les lecteurs de serveur.

Pour faire correspondre chaque dossier :

- 1 Connectez-vous à l'ordinateur dans le sous-réseau du serveur sur site.
- 2 Faites un clic droit sur **Computer** (Ordinateur), puis sélectionnez **Map network drive** (Faire correspondre un lecteur réseau).
- 3 Sélectionnez une lettre dans la liste déroulante des lecteurs.
- 4 Dans le champ Folder (Dossier), entrez \\<adresse IP du serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2>\<nom du dossier>.
Par exemple : \\10.50.132.92\input.
- 5 Entrez votre nom d'utilisateur et votre mot de passe (en tant qu'administrateur actif) associés au logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2.
Les dossiers mis en correspondance avec succès apparaissent montés sur l'ordinateur. Si le rôle, le status actif ou le mot de passe de l'administrateur changent, la connexion active du serveur mis en correspondance sera arrêtée.



REMARQUE

La mise en correspondance du disque local est basée sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge la version SMB2 et les versions ultérieures. Le serveur requiert une connexion à SMB. Activez ces versions sur l'équipement (ordinateur portable ou poste de travail) que vous mappez.

Redémarrage du serveur



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance 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 Précisez la raison de l'arrêt du serveur.
Celle-ci est enregistrée à des fins de dépannage.



REMARQUE

Le redémarrage du système peut prendre plusieurs minutes.

Arrêt du serveur



REMARQUE

Seuls les techniciens d'assistance et les administrateurs sont autorisés à arrêter le serveur.

Pour arrêter le serveur sur site :

- 1 Dans la liste déroulante **Settings** (Paramètres), sélectionnez **Shut Down Server** (Arrêter le serveur).
- 2 Sélectionnez **Shut Down** (Arrêter) pour arrêter le serveur sur site ou **Cancel** (Annuler) pour sortir sans arrêter le serveur.
- 3 Précisez la raison de l'arrêt du serveur sur site.
Celle-ci est enregistrée à des fins de dépannage.

Récupération après un arrêt inattendu

En cas de panne d'électricité ou d'arrêt accidentel par l'utilisateur au cours d'une analyse, le système :

- ▶ relance automatiquement le logiciel de test au redémarrage;
- ▶ reconnaît que l'analyse a échoué et remet l'analyse en file d'attente pour son traitement;
- ▶ génère les données de sortie une fois l'analyse correctement terminée.



REMARQUE

Si l'analyse échoue, le logiciel de test permet au système de la relancer jusqu'à trois fois.

Considérations environnementales

Les facteurs de température ambiante pour le serveur sur site sont présentés dans le tableau ci-dessous.

Tableau 1 Températures ambiantes pour le serveur sur site VeriSeq Onsite Server v2

Altitude	Température ambiante en service	Température ambiante hors service
Niveau de la mer	10 °C à 40 °C	0 °C à 60 °C
+ 10 000 pieds (3 048 m)	0 °C à 30 °C	-10 °C à 50 °C

Vous trouverez de l'information sur l'élimination du matériel électronique (c.-à-d., déchets d'équipements électriques et électroniques, le cas échéant) sur le site Web d'Illumina à l'adresse <https://support.illumina.com/weee-recycling.html> (en anglais).

Annexe A Indicateurs de CQ

Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites	38
Indicateurs de CQ du séquençage et limites	38

Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites

Indicateur	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Causes possibles
standard_r_squared	Valeur du coefficient de corrélation du modèle de la courbe étalon	0,980	S. O.	Les modèles de la courbe étalon qui affichent une piètre linéarité dans l'espace log-log ne sont pas de bonnes variables descriptives de vraies concentrations d'échantillons.
standard_slope	Pente du modèle de la courbe étalon	0,95	1,15	Les modèles de la courbe étalon qui affichent une inclinaison à l'extérieur des plages de rendement prévu indiquent qu'il s'agit d'un modèle non fiable.
ccn_library_pg_ul	Concentration maximale permise de l'échantillon	S. O.	1000 pg/μl	Les échantillons dont les concentrations d'ADN calculées dépassent les spécifications indiquent une contamination excessive de l'ADN génomique.
median_ccn_pg_ul	Valeur de concentration médiane calculée pour tous les échantillons du lot.	16 pg/μl	S. O.	Un groupement de séquençage d'un volume adéquat ne peut avoir une quantité excessive d'échantillons fortement dilués. Les lots dont le nombre d'échantillons dilués est élevé indiquent un échec de la préparation d'échantillons.

Indicateurs de CQ du séquençage et limites

Indicateur	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Causes possibles
cluster_density	Densité des amplifiats de séquençage	152 000 par mm ²	338 000 par mm ²	Les Flow Cell dont la densité des amplifiats est trop faible ne génèrent pas un nombre suffisant de lectures. Les Flow Cell dont le nombre d'amplifiats est trop élevé produisent généralement des données de séquençage de faible qualité.
pct_pf	Pourcentage de lectures passant le filtre de pureté	≥ 50 %	S. O.	Les Flow Cell ayant un très faible pourcentage de PF peuvent avoir une représentation anormale des bases et sont susceptibles de manifester des problèmes liés aux lectures PF.
prephasing	Fraction de mise en préphase	S. O.	≤ 0,003	Recommandations optimisées empiriquement pour la solution VeriSeq NIPT Solution v2.

Indicateur	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Causes possibles
phasing	Fraction de mise en phase	S. O.	≤ 0,004	Recommandations optimisées empiriquement pour la solution VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Nombre moyen estimé de fragments mappés de façon unique par échantillon.	≥ 4 000 000	S. O.	Définis comme les NES minimums observés au sein d'une population normale.

Annexe B Rapports du système

Introduction	40
Résumé des rapports du système	41
Événements à l'origine de la génération de rapports	42
Rapports de résultats et de notifications	44
Rapports de processus	53

Introduction

Le logiciel de test génère deux catégories de rapports :

- ▶ Rapports de résultats et de notifications
- ▶ Rapports de processus

Il existe également deux types de rapports :

- ▶ **Informational** (Informatif) : rapport de processus qui fournit des renseignements sur la progression du test et peut être utilisé pour confirmer l'achèvement d'une étape donnée. Le rapport fournit également des renseignements tels que les résultats du CQ et les numéros d'identification.
- ▶ **Actionable** (Exploitable) : rapport asynchrone déclenché par un événement système ou une action utilisateur qui requiert l'attention de l'utilisateur.

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

Fichiers de sortie

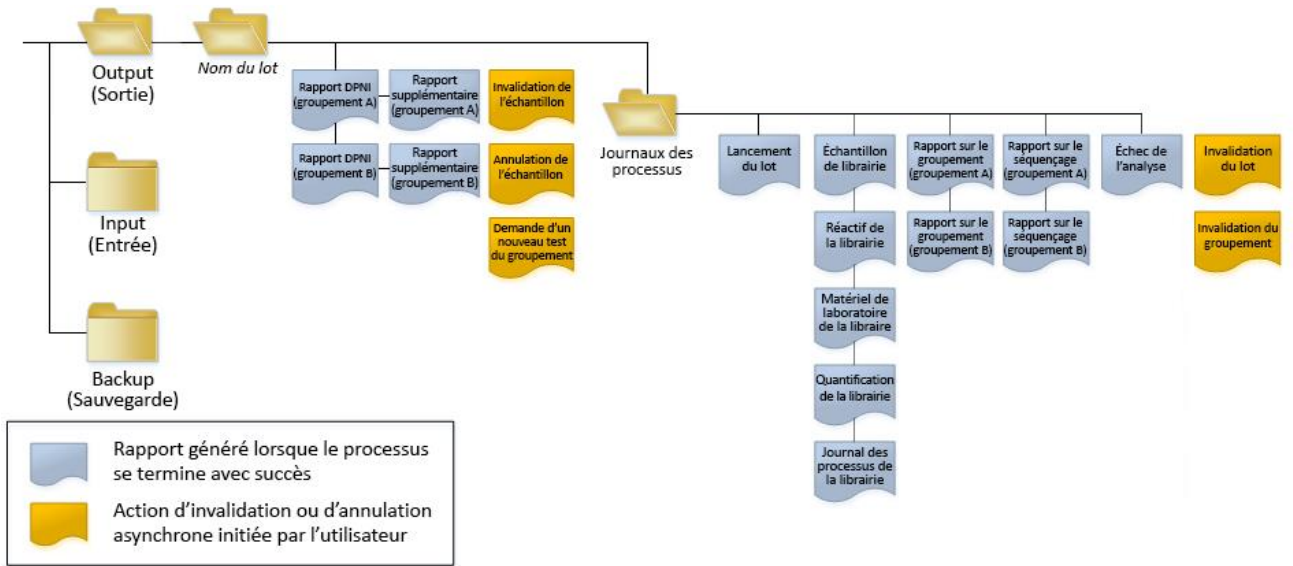
Les rapports du logiciel de test sont générés sur le disque dur interne du serveur sur site qui correspond au disque dur de l'utilisateur en tant que dossier Output (Sortie) en lecture seule. Chaque rapport est généré avec un fichier de somme de contrôle MD5 standard correspondant, utilisé pour vérifier que le fichier n'a pas été modifié.

Le contenu de tous les rapports est du texte en clair présenté dans un format séparé par des tabulations. Les rapports peuvent être ouverts à l'aide d'un éditeur de texte ou d'un programme de données tabulées, comme Microsoft Excel.

Structure des fichiers de rapports

Le logiciel de test enregistre les rapports dans une structure donnée dans le dossier Output (Sortie).

Figure 5 Structure des dossiers de rapports du logiciel de test



Le logiciel de test enregistre les rapports dans le dossier *Batch Name* (Nom du lot) selon l'organisation suivante :

- ▶ **Dossier principal (dossier Batch Name [Nom du lot])** : contient les rapports fournissant des résultats ou associés aux notifications par courriel générées par le LIMS. Pour plus de détails, consultez la section *Rapports de résultats et de notifications*, page 44.
- ▶ **Dossier ProcessLogs** (Journaux des processus) : contient les rapports relatifs aux processus. Pour plus de détails, consultez la section *Rapports de processus*, page 53.

Une liste de tous les rapports est fournie dans la section *Résumé des rapports du système*, page 41.

Résumé des rapports du système

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format de fichier du rapport
<i>Rapport DPNI</i>	Exploitable	Groupement/Flow Cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport supplémentaire</i>	Informatif	Groupement/Flow Cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport d'invalidation d'échantillon</i>	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport d'annulation d'échantillon</i>	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport de demande d'un nouveau test du groupement</i>	Exploitable	Groupement	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport de lancement du lot</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format de fichier du rapport
<i>Rapport d'invalidation de lot</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport d'échantillon de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport des réactifs de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport du matériel de laboratoire de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport de quantification de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Journal de traitement de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Rapport de groupement</i>	Informatif	Groupement	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport d'invalidation de groupement</i>	Informatif	Groupement	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport de séquençage</i>	Informatif	Groupement/Flow Cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport d'échec de l'analyse</i>	Informatif	Groupement/Flow Cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Événements à l'origine de la génération de rapports

Rapport	Description	Événement à l'origine de la génération
NIPT Report (Rapport DPNI)	Contient les résultats finaux d'une analyse du séquençage réussie.	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse de séquençage est terminée.
Supplementary Report (Rapport supplémentaire)	Contient les résultats supplémentaires d'une analyse de séquençage réussie.	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse de séquençage et le rapport DPNI sont terminés.
Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	Contient les renseignements concernant un échantillon invalidé.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un échantillon.
Sample Cancellation (Annulation de l'échantillon)	Contient les renseignements concernant un échantillon annulé.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur annule un échantillon.
Pool Retest Request (Demande d'un nouveau test du groupement)	Indique qu'un second groupement peut être généré à partir d'un lot existant. Contient des renseignements concernant l'état du nouveau test du groupement ¹ .	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupement.
Batch Initiation (Lancement du lot)	Indique le début du traitement d'un nouveau lot.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur lance un nouveau lot.

Rapport	Description	Événement à l'origine de la génération
Batch Invalidation (Invalidation du lot)	Contient des renseignements concernant un lot invalidé lancé par un utilisateur.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé.
Library Sample (Échantillon de librairie)	Liste l'ensemble des échantillons du lot.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de librairie est achevée. La quantification du lot a échoué.
Library Reagent (Réactif de la librairie)	Contient des renseignements relatifs aux réactifs de traitement de la librairie.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de librairie est achevée. La quantification du lot a échoué.
Library Labware (Matériel de laboratoire de la librairie)	Contient des renseignements relatifs au matériel de laboratoire pour le traitement de la librairie.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de librairie est achevée. La quantification du lot a échoué.
Library Quant (Quantification de la librairie)	Contient les résultats du test de quantification de la librairie.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de librairie est achevée. La quantification du lot a échoué.
Library Process Log (Journal de traitement de la librairie)	Contient les différentes étapes réalisées lors du traitement de la librairie.	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de librairie est achevée. La quantification du lot a échoué. Le processus du lot est achevé
Pool (Groupement)	Contient des volumes de groupement d'échantillons.	<ul style="list-style-type: none"> La méthode de groupement est achevée.
Pool Invalidation (Invalidation du groupement)	Contient des renseignements concernant un groupement invalidé lancé par un utilisateur.	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupement.
Sequencing (Séquençage)	Contient les résultats du CQ du séquençage.	<ul style="list-style-type: none"> Le CQ du séquençage est validé. Le séquençage a échoué. Le délai du séquençage est dépassé.
Analysis Failure (Échec de l'analyse)	Contient les renseignements relatifs à l'analyse d'un groupement ayant échoué.	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse de séquençage a échoué.

¹ L'utilisateur invalide un groupement d'un lot valide qui ne dépasse pas le nombre maximum de groupements.

Rapports de résultats et de notifications

Rapport DPNI

Le rapport DPNI du logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 contient les résultats de la classification des chromosomes dans un format présentant un échantillon par ligne pour chaque échantillon du groupement.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_type	Renseignements relatifs au type d'échantillon fournis depuis le point de prélèvement ou par l'utilisateur du laboratoire. Détermine la présentation du dépistage d'aneuploïdie.	L'un des choix 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 négatif (sans ADN) • Not specified (non précisé) : le type d'échantillon n'a pas été précisé pour cet échantillon
sex_chrom	Analyse du chromosome sexuel demandée. Détermine la présentation du dépistage d'aneuploïdie et de l'information sur les chromosomes sexuels.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui) : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et sur le sexe • No (Non) : aucune demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels ni sur le sexe • SCA : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels, sans demande de rapport relatif au sexe • Not specified (non précisé) : le choix de demander ou non un rapport sur les chromosomes sexuels n'a pas été effectué pour cet échantillon Le NIPT Report (Rapport DPNI) affichent les valeurs suivantes en minuscules : yes (oui), no (non) ou sca.
screen_type	Type de dépistage	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Basic (De base) : dépistage au niveau des chromosomes 13, 18 et 21 • Genomewide (Génome entier) : dépistage au niveau du génome entier • Not specified (non précisé) : le type de dépistage n'a pas été précisé pour cet échantillon Le NIPT Report (Rapport DPNI) affichent les valeurs « basic » (de base) et « genomewide » (génomewide) en minuscules .
flow cell	Code à barres de la Flow Cell de séquençage	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.

Colonne	Description	Options de valeur
class_sx	Dépistage d'aneuploïdie dans le chromosome sexuel	<p>L'un des choix suivants selon le type d'échantillon et les options de rapport sur les chromosomes sexuels :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) : anomalie détectée pour les chromosomes sexuels • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) : échantillon négatif et sexe non déclaré • NO ANOMALY DETECTED – XX (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE – XX) : échantillon négatif avec un fœtus de sexe féminin • NO ANOMALY DETECTED – XY (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE – XY) : échantillon négatif avec un fœtus de sexe masculin • NOT REPORTABLE (CHROMOSOMES SEXUELS NON ANALYSÉS) : incapacité du logiciel à analyser le chromosome sexuel • NO CHR Y PRESENT (ABSENCE DE CHROMOSOME Y) : grossesse gémellaire et aucun chromosome Y détecté • CHR Y PRESENT (PRÉSENCE DE CHROMOSOME Y) : grossesse gémellaire avec chromosome Y détecté • CANCELLED (ANNULÉ) : échantillon annulé par l'utilisateur • INVALIDATED (INVALIDÉ) : échec de CQ de l'échantillon ou invalidation par l'utilisateur • NOT TESTED (NON TESTÉ) : aucun test sur le chromosome sexuel • NA (S. O.) : la catégorie ne s'applique pas à l'échantillon
class_auto	Dépistage d'aneuploïdie au niveau des autosomes. Déclaré comme ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) si une anomalie a été détectée dans l'échantillon selon le type de dépistage choisi.	<p>L'un des choix suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) : anomalie autosomique détectée • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) : aucune anomalie autosomique détectée • CANCELLED (ANNULÉ) : échantillon annulé par l'utilisateur • INVALIDATED (INVALIDÉ) : échec de CQ de l'échantillon ou invalidation par l'utilisateur • NA (S. O.) : la catégorie ne s'applique pas à l'échantillon
anomaly_description	Chaîne de caractères basée sur la nomenclature du ISCN qui présente toutes les anomalies pouvant être déclarées. Les anomalies multiples sont séparées par des points-virgules.	<p>DETECTED (DÉTECTÉE) : suivi de chaînes de caractères séparées par des points-virgules (consultez la section <i>Règles de description des anomalies</i>, page 47).</p> <p>ou NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) NA (S. O.) INVALIDATED (INVALIDÉ) CANCELLED (ANNULÉ).</p>

Colonne	Description	Options de valeur
qc_flag	Résultats de l'analyse de CQ Uniquement les valeurs qc_flag du rapport des résultats ayant obtenu un AVERTISSEMENT (WARNING) ou une RÉUSSITE (PASS). Les autres valeurs sont exclues.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • PASS (RÉUSSITE) • WARNING (AVERTISSEMENT) • FAIL (ÉCHEC) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • NTC_PASS (CONTRÔLE NÉGATIF RÉUSSI)
qc_reason	Information sur l'échec du CQ ou sur l'avertissement	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • NONE (AUCUN) (état du CQ = RÉUSSITE) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (PLUSIEURS ANOMALIES DÉTECTÉES) (état du CQ = AVERTISSEMENT) • FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES HORS DE LA PLAGE ATTENDUE) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE LA TAILLE DES FRAGMENTS HORS DE LA PLAGE ATTENDUE) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES DE LA FLOW CELL HORS DE LA PLAGE ATTENDUE) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÉCHEC DE L'ESTIMATION DE LA FRACTION FŒTALE) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES SUR LE SÉQUENÇAGE HORS DE LA PLAGE ATTENDUE) • UNEXPECTED DATA (DONNÉES NON ATTENDUES) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC À COUVERTURE ÉLEVÉE) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ)
ff	Estimation de la fraction fœtale	Pourcentage de l'échantillon d'ADN acellulaire provenant du fœtus, arrondi au nombre entier le plus proche. Les résultats inférieurs à 1 % sont notés < 1 %.

Règles de description des anomalies

Si le logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software v2 détecte une anomalie, le champ anomaly_description (description de l'anomalie) du rapport DPNI affiche la valeur DETECTED (DÉTECTÉE) suivie d'une chaîne de caractères. Ces caractères sont basés sur la nomenclature du International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN) pour indiquer toutes les anomalies pouvant être déclarées. La chaîne contient plusieurs éléments séparés par des points-virgules. Chaque élément représente une trisomie ou une monosomie au niveau d'un autosome, une aneuploïdie au niveau des chromosomes sexuels, ou bien une délétion partielle ou une duplication.

La trisomie et la monosomie sont représentées respectivement par +<chr> et -<chr>, <chr> étant le numéro du chromosome.

Par exemple, un échantillon faisant état d'une trisomie sur le chromosome 5 est présenté de la façon suivante :

+5

Un échantillon faisant état d'une monosomie sur le chromosome 6 est présenté de la façon suivante :

-6

Les aneuploïdies au niveau des chromosomes sexuels sont représentées en utilisant le système de notation standard comportant quatre valeurs possibles :

- ▶ XO : monosomie au niveau du chromosome X;
- ▶ XXX : trisomie au niveau du chromosome X;
- ▶ XXY : deux chromosomes X chez un sujet de sexe masculin;
- ▶ XYY : deux chromosomes Y chez un sujet de sexe masculin.

Les délétions partielles ou les duplications sont indiquées seulement pour les autosomes et apparaissent uniquement lors des dépistages effectués sur le génome entier. La délétion partielle ou de la duplication est présentée selon la syntaxe <type>(<chr>(<start band><end band>), où :

- ▶ <type> indique le type d'événement, « del » pour une délétion et « dup » pour une duplication;
- ▶ <chr> indique le numéro du chromosome;
- ▶ <start band> indique la bande cytogénétique contenant le début l'événement;
- ▶ <end band> indique la bande cytogénétique contenant la fin de l'événement.

Par exemple, pour une délétion partielle ou une duplication, une duplication se trouvant sur les bandes cytogénétiques allant de p14 à q15 sur le chromosome 22 est représentée de la façon suivante :

dup (22) (p14q15)

Le champ anomaly_description suit trois règles servant à déterminer l'ordre des éléments :

- 1 Ils sont ordonnés en fonction du numéro du chromosome, qu'il s'agisse du chromosome entier, d'une délétion partielle ou d'une duplication. Si une aneuploïdie au niveau des chromosomes sexuels est présente, elle est indiquée à la fin.
- 2 Lorsque des délétions partielles et des duplications sont présentes au niveau du même chromosome, les délétions sont indiquées avant les duplications.
- 3 Les délétions partielles ou les duplications de même type au niveau d'un même chromosome sont ordonnées selon la base initiale, laquelle est indiquée dans le rapport supplémentaire.

Messages – Motifs du CQ

Dans le rapport DPNI, la colonne qc_reason indique un avertissement ou un échec du CQ lorsque les résultats de l'analyse sont à l'extérieur de la plage attendue pour un indicateur de CQ d'analyse. L'échec du CQ entraîne la suppression complète des résultats d'aneuploïdie chromosomique, de la classification du sexe, des autres résultats du rapport et de l'estimation de la fraction fœtale, ce qui correspond aux champs suivants du rapport DPNI : class_auto, class_sx, anomaly_description et ff.

Message – Motif du CQ	Description	Action recommandée
FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT)	Test de fiabilité individuel d'aneuploïdie fœtale (iFACT) : indicateur de CQ combinant une estimation de la fraction fœtale à des indicateurs d'analyse associés à la couverture afin de déterminer si le système possède la fiabilité statistique pour donner une définition sur un échantillon spécifique.	Traitez à nouveau l'échantillon
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	L'écart moyen par rapport à la couverture euploïde n'est pas conforme à la distribution des données établies. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE LA TAILLE DES FRAGMENTS HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	La distribution de la taille des fragments n'est pas conforme à la distribution des données établie. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES DE LA FLOW CELL HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	Les données de la Flow Cell ne sont pas conformes à la distribution des données établie. Peut être causé par une erreur de configuration de la Flow Cell.	Traitez à nouveau l'échantillon
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÉCHEC DE L'ESTIMATION DE LA FRACTION FŒTALE)	Impossible de produire une estimation valide de la fraction fœtale.	Traitez à nouveau l'échantillon
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES SUR LE SÉQUENÇAGE HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	Les données de séquençage d'entrée ne sont pas conformes à la distribution des données établie. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Recommencez le séquençage de la Flow Cell.
UNEXPECTED DATA (DONNÉES NON ATTENDUES)	Le rapport génère un problème de CQ qui ne correspond à aucun des autres motifs de CQ indiqués dans le tableau.	Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.

Message – Motif du CQ	Description	Action recommandée
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (PLUSIEURS ANOMALIES DÉTECTÉES)	Deux anomalies déclarables ou plus (y compris des aneuploïdies du chromosome entier et des duplications ou des délétions partielles) sont détectées dans l'échantillon. La détection de plusieurs anomalies peut indiquer une mauvaise manipulation de l'échantillon ou un problème plus rare, comme une malignité subie par la mère. Ce message constitue un avertissement, et non pas un échec du CQ. Les résultats sont présentés sous forme de rapport afin que vous puissiez voir les anomalies détectées. Cependant, vous devrez peut-être traiter à nouveau l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC À COUVERTURE ÉLEVÉE)	Couverture élevée détectée pour un échantillon NTC (matériel ADN non attendu). Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon
CANCELLED (ANNULÉ)	L'échantillon a été annulé par un utilisateur.	Sans objet
INVALIDATED (INVALIDÉ)	L'échantillon a été invalidé par un utilisateur.	Sans objet

Rapport supplémentaire

Le rapport supplémentaire contient des données sur des indicateurs additionnels basées sur un lot, un échantillon ou une région. Dans ce rapport, chaque rangée représente un indicateur. Plusieurs indicateurs s'appliquent au même lot, échantillon ou région.

Le fichier, séparé par des tabulations, comporte six colonnes; elles sont décrites dans le tableau ci-dessous.

Colonne	Description	Options de valeur
flow cell	Code à barres pour la Flow Cell	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
batch_ name	Nom du lot pertinent	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_ barcode	Code à barres pour l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
region	Soit le chromosome entier, soit une description de la région contenant la délétion partielle ou la duplication	<p>S. O. (sans objet) pour les indicateurs rapportés par lot</p> <p>Pour les indicateurs de la région couvrant le chromosome entier, chr et le numéro du chromosome (p. ex chr21). Les indicateurs de la région de la délétion partielle ou de la duplication s'affichent tel que l'explique la section <i>Règles de description des anomalies</i>, page 47</p> <p>S. O. – pour les indicateurs rapportés par lot ou par échantillon</p>
metric_ name	Nom de l'indicateur présenté	Voir la section <i>Indicateurs du rapport supplémentaire</i>
metric_ value	Valeur de l'indicateur	Voir la section <i>Indicateurs du rapport supplémentaire</i>

Indicateurs du rapport supplémentaire

Le rapport supplémentaire contient des données sur les indicateurs ci-dessous. Chaque indicateur est présenté par lot, par échantillon ou par région.

Les indicateurs liés au chromosome X apparaissent uniquement si vous sélectionnez les options Yes (Oui) ou SCA (Aneuploidies des chromosomes sexuels) pour les chromosomes sexuels.

Les fourchettes de valeurs sont composées de la valeur minimum et de la valeur maximum placées entre parenthèses ou crochets. Les parenthèses indiquent qu'une valeur limite est exclue de la fourchette de valeurs, tandis que les crochets incluent cette valeur. Inf est l'abréviation d'infini.

Nom de l'indicateur	Fréquence	Description
genome_ assembly	Par lot	Système de coordonnées pour l'alignement des données de séquençage et des coordonnées de la région étudiée. Ces caractères sont toujours GRCh37 pour la solution VeriSeq NIPT Solution v2.
frag_size_ dist	Par échantillon	Écart-type des différences entre la distribution de la taille des fragments cumulée obtenue et attendue
fetal_fraction	Par échantillon	Fraction fœtale rapportée
NCV_X	Par échantillon	Valeur chromosomique normalisée pour le chromosome X. Apparaît uniquement si l'option de rapport sur les chromosomes sexuels a été choisie. Sinon, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) s'affiche.
NCV_Y	Par échantillon	Valeur chromosomique normalisée pour le chromosome Y. Apparaît uniquement si l'option de rapport sur les chromosomes sexuels a été choisie. Sinon, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) s'affiche.
number_of_ cnv_events	Par échantillon	Le nombre de régions présentant des délétions partielles ou des duplications dans l'échantillon
non_ excluded_ sites	Par échantillon	Le nombre de lectures restantes après le filtrage, lesquelles sont prises en compte pour l'analyse
region_ classification	Par région	Classification de la région par le système, dans le même format que le champ anomaly_description du rapport DPNI. Si aucune anomalie pouvant être déclarée pour le chromosome X n'est détectée, la classification de la région correspondra à la valeur de class_sx dans le rapport DPNI. Options de valeur : <ul style="list-style-type: none"> • DETECTED (DÉTECTÉE) : suivi de chaînes de caractères séparées par des points-virgules (consultez la section <i>Règles de description des anomalies</i>, page 47). • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) - XX • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) - XY • IMPOSSIBLE À DÉCLARER • CHR Y PRÉSENT • CHR Y NON PRÉSENT
chromosome	Par région	Le symbole du chromosome
start_base	Par région	Première base comprise dans la région
end_base	Par région	Dernière base comprise dans la région
start_ cytoband	Par région	Bande cytogénétique de la première base comprise dans la région
end_ cytoband	Par région	Bande cytogénétique de la dernière base comprise dans la région

Nom de l'indicateur	Fréquence	Description
region_size_mb	Par région	Taille de la région, en mégabases
region_llr_trisomy	Par région	Score LRV (logarithme du rapport de vraisemblance) pour la trisomie dans la région. Indique la probabilité qu'une trisomie soit présente comparativement à la probabilité qu'elle ne le soit pas (disomie). On considère qu'il y a trisomie si le score LRV est supérieur au seuil prédéterminé. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'un gain (dup). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur.
region_llr_monosomy	Par région	Score LRV pour la monosomie dans la région. Indique la probabilité qu'une monosomie soit présente comparativement à la probabilité qu'elle ne le soit pas (disomie). On considère qu'il y a monosomie si le score LRV est supérieur au seuil prédéterminé. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'une perte (del). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur. Si vous choisissez d'effectuer un dépistage de base, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) apparaît pour cet indicateur.
region_t_stat_long_reads	Par région	Coefficient-t dans la région. Le coefficient-t représente la différence de couverture entre la région et le restant du génome, comparée à la variation dans l'échantillon. Il s'agit d'un indicateur signal sur bruit qui indique la détectabilité de tout changement concernant la couverture dans la région. L'indicateur « long_reads » révèle que la couverture utilisée pour le coefficient-t comprend l'éventail complet des tailles de fragments utilisées dans l'analyse. Le coefficient-t est combiné à l'estimation de la fraction fœtale de l'échantillon pour générer les scores LRV.
region_mosaic_ratio	Par région	Proportion du matériel génétique fœtal qui est aneuploïde. Cet indicateur est basé sur le ratio de la fraction fœtale déterminée à partir de la couverture de la région sur la fraction fœtale de l'échantillon. Pour les échantillons ayant une fraction fœtale près de zéro, les ratios de mosaïcisme peuvent être négatifs à cause de la variabilité découlant de l'estimation de la fraction fœtale utilisée pour leur calcul.
region_mosaic_llr_trisomy	Par région	Score LRV pour la trisomie calculé en fonction du ratio de la fraction fœtale déterminée par rapport à la couverture de la région plutôt qu'à la fraction fœtale de l'échantillon. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'un gain (dup). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur.
region_mosaic_llr_monosomy	Par région	Score LRV pour la monosomie calculé en fonction du ratio de la fraction fœtale déterminée par rapport à la couverture de la région plutôt qu'à la fraction fœtale de l'échantillon. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'une perte (del). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur. Si vous choisissez d'effectuer un dépistage de base, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) apparaît pour cet indicateur.

Rapport d'invalidation d'échantillon

Le système génère un rapport d'invalidation d'échantillon pour chaque échantillon invalidé ou ayant échoué.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon invalidé	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
motif	Motif de l'invalidation de l'échantillon fourni par l'utilisateur	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères.
operator	Nom d'utilisateur de l'opérateur ayant invalidé ou ayant fait échouer l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
timestamp	Date et heure de l'invalidation de l'échantillon	Horodatage ISO 8601

Rapport d'annulation d'échantillon

Le système génère un rapport d'annulation d'échantillon pour chaque échantillon annulé.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon annulé	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
motif	Motif de l'annulation de l'échantillon fourni par l'utilisateur	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères.
operator	Nom d'utilisateur de l'opérateur ayant annulé l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
timestamp	Date et heure de l'annulation de l'échantillon	Horodatage ISO 8601

Rapport de demande d'un nouveau test du groupement

Le rapport de demande d'un nouveau test du groupement indique qu'un groupement invalidé peut regroupé à nouveau. Le système génère un rapport de demande d'un nouveau test de groupement lorsque la première des deux analyses de séquençage possibles (groupements) pour ce type de groupement est invalidée.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
pool_type	Type du groupement	Groupement A, B, C ou E

Colonne	Description	Options de valeur
reason	Motif de l'invalidation du groupement précédent fourni par l'utilisateur	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères.
timestamp	Date et heure de la demande	Horodatage ISO 8601

Rapports de processus

Rapport de lancement du lot

Le système génère un rapport de lancement du lot lorsqu'un lot est lancé et validé avec succès avant l'isolation du plasma.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_type	Type d'échantillon correspondant au code à barres de l'échantillon	<ul style="list-style-type: none"> • simple • témoin • gémellaire • échantillon de contrôle négatif
well	Puits associé à un échantillon	Lettre de A à H suivi d'un nombre de 1 à 12.
assay	Nom du test	Peut comprendre jusqu'à 100 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
method_version	Version de la méthode d'automatisation du test	Peut comprendre jusqu'à 100 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces, des points ou des tirets.
workflow_manager_version	Version du gestionnaire de flux de travail associée au lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces, des points ou des tirets.

Rapport d'invalidation de lot

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

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
reason	Raison fournie par l'utilisateur pour l'invalidation du lot	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères.
operator	Initiales de l'opérateur qui invalide le lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
timestamp	Date et heure de l'invalidation du lot	Horodatage ISO 8601

Rapport d'échantillon de la librairie

Le système génère un rapport d'échantillon de la librairie lors de l'échec ou de l'invalidation du lot, lorsque la librairie se termine avec succès et lorsque la quantification se termine avec succès.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
qc_status	État de l'échantillon après l'achèvement des étapes du test	<ul style="list-style-type: none"> • pass (réussite) • fail (échec)
qc_reason	Raison de l'état du CQ	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
starting_volume	Volume initial (ml) contenu dans le tube de prélèvement sanguin au moment de l'isolation du plasma	Un chiffre positif
index	Index associé à un échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
ccn_library_pg_ul	Concentration de la librairie (pg/µl)	Un chiffre positif
plasma_isolation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de l'isolation du plasma (texte libre)	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
cfdna_extraction_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de l'extraction de l'ADN acellulaire (texte libre)	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
library_prep_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la préparation de la librairie (texte libre)	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
quantitation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la quantification (texte libre)	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.

Rapport des réactifs de la librairie

Le système génère un rapport des réactifs de la librairie lors de l'échec ou de l'invalidation du lot, lorsque la librairie se termine avec succès et lorsque la quantification se termine avec succès.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
process	Nom du traitement au format : PROCESSUS:sous-processus.	<ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLEMENT) : batch_validation, prespin, postspin, data_transact • EXTRACTION : setup, chemistry, data_transact • LIBRARY (LIBRAIRIE) : setup, chemistry, data_transact, complete • QUANT (QUANTIFICATION) : setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact • POOLING (REGROUPEMENT) : analysis, setup, pooling, data_transact, complete
reagent_name	Nom du réactif	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
lot	Code à barres du réactif	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
expiration_date	Date de péremption dans le format du fabricant	Peut comprendre jusqu'à 100 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces, des deux-points, des barres obliques ou des tirets.
operator	Nom d'utilisateur de l'opérateur	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
initiated	Horodatage du lancement associé au réactif	Horodatage ISO 8601

Rapport du matériel de laboratoire de la librairie

Le système génère un rapport du matériel de laboratoire de la librairie lors de l'échec ou de l'invalidation du lot, lorsque la librairie se termine avec succès et lorsque la quantification se termine avec succès.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
labware_name	Nom du matériel de laboratoire	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
labware_barcode	Code à barres du matériel de laboratoire	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
initiated	Horodatage du lancement associé au matériel de laboratoire	Horodatage ISO 8601

Rapport de quantification de la librairie

Le système génère un rapport de quantification de la librairie lorsque la quantification se termine avec succès.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
quant_id	Identification numérique	Chiffres positifs
instrument	Nom de l'instrument de quantification (texte libre)	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
standard_r_squared	Coefficient de corrélation	Un chiffre positif
standard_intercept	Interception	Un chiffre
standard_slope	Inclinaison	Un chiffre
median_ccn_pg_ul	Concentration médiane de l'échantillon	Un chiffre positif
qc_status	État du CQ de la quantification	<ul style="list-style-type: none"> • pass (réussite) • fail (échec)
qc_reason	Raison de l'échec, le cas échéant	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
initiated	Horodatage du lancement associé à la quantification	Horodatage ISO 8601

Journal de traitement de la librairie

Le système génère un journal de traitement de la librairie au début et à la fin (ou en cas d'échec) du traitement de chaque lot, lors de l'échec ou de l'invalidation du lot, et lorsqu'une analyse se termine avec succès (générée par groupement).

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
process	Nom de traitement du lot au format : PROCESSUS:sous-processus.	ISOLATION (ISOLEMENT) : batch_validation, prespin, postspin, data_transact EXTRACTION : setup, chemistry, data_transact LIBRARY (LIBRAIRIE) : setup, chemistry, data_transact, complete QUANT (QUANTIFICATION) : setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact POOLING (REGROUPEMENT) : analysis, setup, pooling, data_transact, complete
operator	Initiales de l'opérateur	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
instrument	Nom de l'instrument.	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
started	Date et heure de début du traitement du lot	Horodatage ISO 8601

Colonne	Description	Options de valeur
finished	Date et heure de fin ou d'échec du traitement du lot	Horodatage ISO 8601
status	Lot actuel	<ul style="list-style-type: none"> • completed (terminé) • failed (échoué) • started (commencé) • aborted (interrompu)

Rapport de groupement

Le système génère un rapport de groupement lorsque la librairie se termine avec succès, lors de l'échec d'un lot et lors de l'invalidation d'un lot, si l'événement se produit après le début du groupement.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
pool_barcode	Code à barres du groupement associé à l'échantillon	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
pool_type	Type du groupement associé à l'échantillon	Groupement A, B, C ou E
pooling_volume_ul	Volume du groupement en µl	Un chiffre positif
pooling_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la réalisation du groupement (texte libre)	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.

Rapport d'invalidation de groupement

Le système génère un rapport d'invalidation de groupement lorsque le groupement est invalidé.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
pool_barcode	Code à barres du groupement invalidé	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
motif	Motif de l'invalidation du groupement fourni par l'utilisateur	Peut comprendre jusqu'à 512 caractères.
operator	Initiales de l'opérateur ayant invalidé le groupement	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
timestamp	Date et heure de l'invalidation du groupement	Horodatage ISO 8601

Rapport de séquençage

Le système génère un rapport de séquençage de l'analyse lorsque le séquençage se termine ou lorsque celui-ci est interrompu.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
pool_barcode	Code à barres du groupement associé à l'analyse de séquençage	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
instrument	Numéro de série du séquenceur	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
flowcell	Flow Cell associée à l'analyse de séquençage	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
software_version	Concaténation d'applications et de versions logicielles utilisées pour générer les données sur le séquenceur	Peut comprendre des caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des barres obliques, des points, des deux-points, des points-virgules ou des tirets.
run_folder	Nom du dossier de l'analyse de séquençage	Peut comprendre des caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
sequencing_status	État de l'analyse de séquençage	<ul style="list-style-type: none"> • completed (complétée) • timed out (délai dépassé) • failed (échec)
qc_status	État du CQ de l'analyse de séquençage	<ul style="list-style-type: none"> • pass (réussite) • fail (échec) • error (erreur)
qc_reason	Raisons de l'échec du CQ, valeurs séparées par des points-virgules	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement, des espaces ou des tirets.
cluster_density	Densité des amplifiats (valeur médiane par Flow Cell sur l'ensemble des plaques)	Un chiffre positif
pct_q30	Pourcentage de bases au-delà de Q30	Un chiffre positif
pct_pf	Pourcentage de lectures passant le filtre	Un chiffre positif
phasing	Mise en phase	Un chiffre positif
prephasing	Mise en préphase	Un chiffre positif
predicted_aligned_reads	Lectures alignées prévues	Un chiffre positif
started	Horodatage associé au lancement du séquençage	Horodatage ISO 8601
completed	Horodatage associé à la fin du séquençage	Horodatage ISO 8601

Rapport d'échec de l'analyse

Le système génère un rapport d'échec de l'analyse lorsqu'il atteint le nombre maximum de tentatives d'analyse échouées pour l'analyse de séquençage.

Colonne	Description	Options de valeur
batch_name	Nom du lot	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
pool_barcode	Code à barres du groupement associé à l'analyse échouée	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
flowcell	Code à barres de la Flow Cell associé à l'analyse échouée	Peut comprendre jusqu'à 36 caractères alphanumériques majuscules et minuscules, des traits de soulignement ou des tirets.
sequencing_run_folder	Dossier de l'analyse de séquençage associé à l'analyse échouée	Peut comprendre des caractères alphanumériques majuscules et minuscules ou des traits de soulignement.
analysis_run_status	État de l'analyse de séquençage associé à l'analyse échouée	Peut comprendre des caractères alphanumériques majuscules et minuscules ou des traits de soulignement.
timestarted	Horodatage associé au démarrage de l'analyse	Horodatage ISO 8601
timefinished	Horodatage associé à l'échec de l'analyse	Horodatage ISO 8601

Annexe C Dépannage

Introduction	60
Notifications du logiciel de test	61
Problèmes liés au système	70
Tests de traitement des données	70

Introduction

L'assistance de dépannage de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 comprend :

- ▶ les notifications du logiciel de test et du système;
- ▶ les actions recommandées pour les problèmes liés au système;
- ▶ les instructions pour effectuer des analyses de prévention et des défaillances à l'aide de données de test préinstallées.

Notifications du logiciel de test

Cette section décrit les notifications du logiciel de test :

Notifications de progression

Les notifications de progression indiquent l'avancement normal de la réalisation du test. Ces notifications sont enregistrées comme « Activités » et ne nécessitent aucune action de l'utilisateur.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Batch initiation (Lancement du lot)	Préparation de la librairie	L'utilisateur a créé un nouveau lot	Activité	Oui	Sans objet
Batch Library Complete (Librairie terminée pour le lot)	Préparation de la librairie	La librairie est terminée pour le lot actuel	Activité	Non	Sans objet
Pool Complete (Groupement terminé)	Préparation de la librairie	Le groupement a été généré à partir d'un lot	Activité	Non	Sans objet
Sequencing Started (Séquençage commencé)	Séquençage	Le système a détecté un nouveau dossier de données de séquençage	Activité	Non	Sans objet
Sequencing QC passed (CQ du séquençage réussi)	Séquençage	L'analyse de séquençage est terminée et la vérification du CQ a réussi	Activité	Non	Sans objet
Sequencing Run Associated With Pool (Analyse de séquençage associée à un groupement)	Séquençage	L'analyse de séquençage a bien été associée à un groupement connu.	Activité	Non	Sans objet
Analysis Started (L'analyse a débuté)	Analyse	L'analyse a débuté pour l'analyse de séquençage indiquée	Activité	Oui	Sans objet
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse terminée, rapport DPNI généré)	Postanalyse	L'analyse est terminée et les rapports ont été générés	Activité	Oui	Sans objet

Notifications d'invalidation

Les notifications d'invalidation indiquent les événements qui se produisent dans le système lorsque l'utilisateur invalide un lot ou un groupement au moyen du gestionnaire de flux de travail. Ces notifications sont enregistrées comme « Avis » et ne nécessitent aucune action de l'utilisateur.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Batch Invalidation (Invalidation du lot)	Préparation de la librairie	L'utilisateur a invalidé un lot.	Avis	Oui	Sans objet
Pool Invalidation – Repool (Invalidation du groupement – Effectuer à nouveau le groupement)	Préparation de la librairie	L'utilisateur a invalidé le premier groupement possible (d'un certain type) pour le lot.	Avis	Oui	Sans objet
Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidation du groupement – Utiliser la deuxième aliquote)	Préparation de la librairie	L'utilisateur a invalidé le premier groupement possible (d'un certain type) pour le lot.	Avis	Oui	Sans objet
Sequencing Completed Pool Invalidated (Séquençage terminé, groupement invalidé)	Séquençage	L'analyse de séquençage est terminée, mais le groupement a été invalidé par l'utilisateur.	Avis	Oui	Sans objet
Sequencing QC passed – All samples are invalid (CQ du séquençage réussi – Tous les échantillons sont non valides)	CQ du séquençage	La vérification CQ de l'analyse de séquençage s'est terminée, mais tous les échantillons sont non valides.	Avis	Oui	Sans objet
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse terminée, groupement invalidé)	Postanalyse	L'analyse s'est terminée, mais le groupement a été invalidé par l'utilisateur.	Avis	Oui	Sans objet

Notifications d'erreurs récupérables

Les erreurs récupérables sont des conditions que le logiciel de test VeriSeq NIPT peut réparer lorsque l'utilisateur suit la procédure recommandée. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Missing Instrument Path (Chemin de l'instrument manquant)	Séquençage	Le système ne peut pas localiser un dossier externe de séquençage ou s'y connecter.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69 Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance 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 que l'espace disque est insuffisant pour les données.	Alerte	Oui	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69.
Sequencing Run Invalid Folder (Dossier d'analyse de séquençage non valide)	Séquençage	Caractères non valides dans le dossier d'analyse de séquençage.	Avertissement	Oui	Le dossier d'analyse de séquençage a été renommé de manière incorrecte. Renommez l'analyse avec un nom valide.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Séquençage commencé, mais fichier du code à barres du groupement absent)	Séquençage	Le logiciel n'a pas détecté le fichier contenant le code à barres du groupement dans les 30 minutes suivant le début du séquençage.	Avertissement	Oui	Défaillance possible du séquenceur ou du NAS. Vérifiez la configuration du séquenceur et la connexion réseau. Le système continuera de chercher le fichier de code à barres du groupement jusqu'à ce que le séquençage soit terminé.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Impossible de vérifier si l'analyse de séquençage est terminée)	Séquençage	Le logiciel n'a pas pu lire le fichier run completion status (état de fin de l'analyse) dans le dossier de séquençage.	Avertissement	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Missing Sample Attributes (Attributs de l'échantillon manquants)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu trouver les définitions du type d'échantillon, de l'option des chromosomes sexuels ou du type de dépistage pour certains échantillons.	Avis	Oui	Un ou plusieurs attributs de l'échantillon n'ont pas été fournis pour l'échantillon indiqué. Saisissez les attributs d'échantillon manquants dans le gestionnaire de flux de travail ou invalidez l'échantillon pour permettre au logiciel de continuer.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Sample Sheet Generation failed (Échec de la génération de la feuille d'échantillons)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu générer la feuille d'échantillons.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Unable to check disk space (Impossible de vérifier l'espace disque)	Préanalyse	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 <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 2, page 69. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Espace disque insuffisant pour l'analyse)	Préanalyse	Le logiciel a détecté que l'espace disque est insuffisant pour commencer une nouvelle analyse.	Alerte	Oui	Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i> , Identifiant de l'action 3, page 69.
Unable to launch Analysis Pipeline (Impossible de lancer le pipeline d'analyse)	Préanalyse	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 courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Échec de l'autorisation de lecture/écriture du dossier de séquençage)	Préanalyse	Le test du logiciel qui vérifie l'autorisation de lecture et d'écriture s'appliquant au dossier d'analyse de séquençage a échoué.	Avertissement	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Analysis Failed - Retry (Échec de l'analyse – Réessayer)	Analyse	L'analyse a échoué. Essayez à nouveau.	Avis	Oui	Aucune
Results Already Reported (Rapport de résultats déjà généré)	Système	Le logiciel a déterminé qu'un rapport DPNI a déjà été généré pour le type de groupement actuel.	Activité	Oui	Aucune
Unable to deliver email notifications (Impossible d'envoyer les notifications par courriel)	Système	Le système ne peut pas envoyer de notifications par courriel.	Avertissement	S. O.	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez la validité de la configuration de la messagerie électronique définie sur le système. Consultez les instructions se trouvant dans la section <i>Configuration du système de notifications par courriel</i>, page 29. Envoyez un courriel d'essai. Consultez les instructions se trouvant dans la section <i>Configuration du système de notifications par courriel</i>, page 29. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Time Skew Detected (Décalage temporel détecté)	Préparation de la librairie	Le logiciel a détecté un décalage temporel de plus d'une minute entre l'horodatage fourni par le gestionnaire de flux de travail et l'heure locale du serveur.	Avertissement	Non	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'heure locale sur l'ordinateur du gestionnaire de flux de travail. Vérifiez l'heure locale du serveur sur site indiquée sur l'interface utilisateur Web (onglet Server Status [État du serveur]).

Notifications d'erreurs irrécupérables

Les erreurs irrécupérables désignent des problèmes ayant atteint un état terminal, où aucune autre action ne permet de reprendre l'exécution du test.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Batch Failure (Échec du lot)	Préparation de la librairie	Échec de CQ du lot	Avis	Oui	Redémarrez la mise en plaque de librairie.
Report Generating Failure (Échec de la génération de rapport)	Production de rapports	Le système n'a pas pu générer de rapport.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou sauvegardez des données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Impossible d'analyser le fichier de paramètres de l'analyse)	Séquençage	Le système n'a pas pu ouvrir/analyser le fichier RunParameters.xml.	Avertissement	Oui	Le fichier RunParameters.xml est corrompu. Vérifiez la configuration du séquenceur et recommencez le séquençage du groupement.
Unrecognized Run Parameters (Paramètres d'analyse non reconnus)	Séquençage	Le logiciel a lu des paramètres d'analyse non compatibles.	Avertissement	Oui	Le logiciel ne peut pas construire des paramètres d'analyse de séquençage à partir du fichier de configuration du séquenceur. Vérifiez la configuration du séquenceur et recommencez le séquençage du groupement.
Invalid Run Parameters (Paramètres d'analyse non valides)	Séquençage	Le logiciel a lu des paramètres d'analyse requis qui ne sont pas compatibles avec le test	Avertissement	Oui	La vérification de compatibilité logicielle a échoué. Vérifiez la configuration du séquenceur et recommencez le séquençage du groupement.
No Pool Barcode found (Code à barres de groupement introuvable)	Séquençage	Le logiciel n'est pas parvenu à associer la Flow Cell de l'analyse de séquençage à un code à barres de groupement connu	Avertissement	Oui	Possible entrée de code à barres incorrecte. Recommencez le séquençage du groupement.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Séquençage terminé, mais fichier du code à barres du groupement manquant)	Séquençage	L'analyse de séquençage a été effectuée, mais le fichier contenant le code à barres du groupement n'a pas été détecté.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien.
Unable to read Pool Barcode File (Impossible de lire le fichier contenant le code à barres du groupement)	Séquençage	Le fichier contenant le code à barres du groupement est corrompu.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur ou du réseau. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien.
Pool Barcode File Mismatch (Mésappariement du fichier contenant le code à barres du groupement)	Séquençage	Le fichier contenant le code à barres du groupement détecté renvoie à une identification de Flow Cell différente de celle associée à l'analyse de séquençage.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien.
Sequencing Timed Out (Délai du séquençage dépassé)	Séquençage	L'analyse de séquençage ne s'est pas terminée dans un délai donné.	Avertissement	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Recommencez le séquençage du groupement.
Sequencing QC files generation failed (Échec de la génération de fichiers de CQ du séquençage)	CQ du séquençage	L'analyse de séquençage est terminée, mais les fichiers de CQ InterOp sont corrompus.	Alerte	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Recommencez le séquençage du groupement.
Sequencing QC failed (Échec du CQ du séquençage)	CQ du séquençage	L'analyse de séquençage est terminée et la vérification du CQ du séquençage a échoué.	Avis	Oui	Recommencez le séquençage du groupement.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Échec de l'analyse après le nombre maximum de tentatives)	Analyse	Toutes les tentatives d'analyse ont échoué. Il n'y aura pas de nouvelle tentative.	Avertissement	Oui	Recommencez le séquençage du deuxième groupement.
Analysis Post-Processing Failed (Échec du post-traitement de l'analyse)	Postanalyse	Le logiciel n'a pas pu procéder au post-traitement des résultats d'analyse.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Analysis Upload Failed (Échec du chargement de l'analyse)	Postanalyse	Le logiciel n'a pas pu téléverser 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 <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 69.• Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.

Procédures des actions recommandées

Identifiant de l'action	Action recommandée	Étapes
1	Vérifiez la connexion du réseau	<p>Assurez-vous que le serveur NAS pour le stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Depuis une ligne de commande Windows (cmd), tapez la commande suivante : ping <IP du serveur>. Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez également la connexion à ce dernier. 2. Assurez-vous qu'aucun paquet n'est perdu. Si des paquets sont perdus, communiquez avec l'administrateur informatique. 3. Testez la connexion : <ol style="list-style-type: none"> a. Connectez-vous à l'interface utilisateur Web du serveur sur site. b. Depuis le menu du tableau de bord, sélectionnez Folder (Dossiers). c. Sélectionnez Test (Tester), et déterminez si le test a réussi. Si le test échoue, consultez la section <i>Modification d'un lecteur réseau partagé, page 27</i>, et assurez-vous que tous les paramètres sont correctement configurés.
2	Vérifiez l'espace disponible sur le disque	<p>Assurez-vous que la machine Windows correspond au dossier Input (Entrée) du serveur sur site. Pour plus de renseignements, consultez la section <i>Mise en correspondance des lecteurs de serveur, page 36</i>. Faites un clic droit sur le lecteur correspondant au dossier Input (Entrée). Sélectionnez Properties (Propriétés), et affichez les renseignements concernant l'espace libre.</p>
3	Nettoyez l'espace disque/sauvegardez les données	<p>llumina recommande une sauvegarde périodique des données ou le stockage des données de séquençage sur le serveur. Pour plus de renseignements, consultez la section <i>Gestion d'un lecteur réseau partagé, page 26</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Pour les données stockées localement sur le serveur sur site : Assurez-vous que la machine Windows correspond au dossier Input (Entrée) du serveur sur site. Pour plus de renseignements, consultez la section <i>Mise en correspondance des lecteurs de serveur, page 36</i>. <ol style="list-style-type: none"> a. Faites un double-clic sur le dossier Input (Entrée), et entrez les informations d'identification pour y accéder. b. Les données d'analyses de séquençage sont répertoriées avec des noms de fichiers correspondants aux noms des analyses de séquençage. c. Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités. 2. Pour les données stockées sur un serveur NAS à distance : Assurez-vous que le serveur NAS pour le stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau. Obtenez l'accès au dossier sur le lecteur à distance. Les informations d'accès de l'administrateur informatique sont requises. <ol style="list-style-type: none"> a. Les données d'analyses de séquençage sont répertoriées avec des noms de fichiers correspondants aux noms des analyses de séquençage. b. Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités.

Problèmes liés au système

Problème	Action recommandée
Le logiciel ne démarre pas.	Si des erreurs sont détectées lors du démarrage du logiciel de test, un résumé de toutes les erreurs s'affiche à la place de l'écran Log In (Connexion). Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour signaler les erreurs répertoriées.
Restauration de la base de données requise.	Si une restauration ou une sauvegarde d'une base de données est requise, communiquez avec un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina.
Dérive du système détectée.	Lorsqu'une dérive du système est détectée, le logiciel de test ne traite plus les communications provenant d'autres composants du système. Un administrateur peut refaire passer le système en fonctionnement normal dès que celui-ci passe à l'état de détection de dérive.
Activation de l'alarme du contrôleur RAID.	Un administrateur peut cliquer sur le bouton Server alarm (Alarme du serveur) sous l'onglet Server Status (État du serveur) du tableau de bord du logiciel de test pour arrêter le son de l'alarme du contrôleur RAID. Si vous appuyez sur ce bouton, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien additionnel.

Tests de traitement des données

Les ensembles de données installés au préalable sur le serveur sur site permettent de réaliser des tests opérationnels du serveur et du moteur d'analyse.

Test du serveur

Ce test simule une analyse de séquençage tout en simulant une génération de résultats d'analyse, sans lancer le pipeline d'analyse. Exécutez ce test pour vous assurer que le serveur sur site fonctionne correctement et que les rapports et les notifications par courriel sont générés. Durée : de 3 à 4 minutes environ.

Procédure

- Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData (Données de test).
- Faites une copie d'un des dossiers suivants, qui se trouvent dans le dossier TestingData (Données de test) :
 - ▶ Pour des données du système NextSeq : 170725_NS500110_0382_AHT3MYBGX2_Copy_Analysis_Workflow.
 - ▶ Pour des données du système NextSeqDx : 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
- Renommez la copie dans un dossier avec un suffixe _XXX. Le suffixe _XXX représente un comptage séquentiel de l'analyse du test. Par exemple, si _002 existe dans le dossier, renommez la nouvelle copie avec _003.
- Déplacez le dossier renommé vers le dossier Input (Entrée).
- Patientez de 3 à 5 minutes environ pour effectuer une analyse. Assurez-vous que les notifications par courriel suivantes ont été reçues :
 - a Sequencing Run Analysis Started (Analyse de séquençage commencée)
 - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Rapport DPNI généré pour l'analyse de séquençage)

Associez les deux rapports au nom de séquençage attribué au dossier.

- 6 À partir du dossier de sortie, ouvrez le dossier TestData_NS_CopyWorkflow ou TestData_NDx_CopyWorkflow et cherchez un des rapports suivants :
 - ▶ Pour le système NextSeq : TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_HT3MYBGX2_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - ▶ Pour le système NextSeqDx : TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
- La taille attendue du fichier est d'environ 7 Ko.
- 7 Remplacez l'analyse de séquençage test dans le dossier TestingData (Données de test). Cette pratique permet de gérer le nombre d'exécutions du test de séquençage.



REMARQUE

Vous pouvez effacer les anciennes copies des fichiers de tests pour libérer de l'espace.

Lancement d'une analyse complète des données de test

Ce test permet d'exécuter un programme d'analyse complet. Exécutez ce test si le serveur ne parvient pas à traiter ou à analyser les données, ou si le délai du serveur expire. Durée : quatre à cinq heures environ.

Procédure

- 1 Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData (Données de test).
- 2 Renommez le dossier suivant en ajoutant le suffixe _000 : 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Ce suffixe permet de créer un nom unique pour chaque analyse de séquençage. Si l'analyse dispose déjà d'un suffixe, renommez le dossier en augmentant la valeur numérique du suffixe de 1.
- 3 Déplacez le dossier renommé vers le dossier Input (Entrée).
- 4 Patientez quatre à cinq heures environ pour que l'analyse se termine. Assurez-vous que les notifications par courriel suivantes ont été reçues :
 - a Sequencing Run Analysis Started (Analyse de séquençage commencée)
 - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Rapport DPNI généré pour l'analyse de séquençage)

Associez les deux rapports au nom de séquençage attribué au dossier.

- 5 Dans le dossier de sortie, ouvrez le dossier TestData_NDx_FullRun et recherchez le rapport suivant : TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
La taille attendue du fichier est d'environ 7 Ko.
- 6 Remplacez l'analyse de séquençage test dans le dossier TestingData (Données de test).

Annexe D Ressources supplémentaires

La documentation suivante est disponible en téléchargement sur le site Web d'Illumina.

Ressource	Description
<i>Notice d'accompagnement de la solution VeriSeq NIPT Solution v2 (document n° 1000000078751)</i>	Définit le produit et son utilisation prévue et fournit les instructions d'utilisation et la procédure pour le dépannage.
<i>Manuel de l'opérateur Microlab® STAR Line, Hamilton (document n° 624668)</i>	Donne les renseignements sur le fonctionnement et l'entretien et les spécifications techniques pour l'instrument de manipulation des liquides automatisé Mircolab STAR de Hamilton.

Consultez les [pages d'aide](#) de la solution 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 à la foire aux questions.

Annexe E 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
PEPS	Premier entré, premier sorti
iFACT	Test de fiabilité individuel d'aneuploïdie fœtale
IP	Protocole Internet
LIMS	Système de gestion des informations de laboratoire
SIL	Système des informations de laboratoire
LRV	Logarithmes de rapport de vraisemblance
MAC	Contrôle d'accès au support
NAS	Stockage en réseau NAS
NES	Sites non exclus
SNG	Séquençage nouvelle génération
NIPT (DPNI)	Non-Invasive Prenatal Testing (Dépistage prénatal non invasif)
NTC	Échantillon de contrôle négatif
NTP	Protocole d'heure réseau
PF	Passant le filtre
QP	Qualification de processus
CQ	Contrôle de la qualité
Regex	Expression rationnelle. Suite de caractères pouvant être utilisé par des algorithmes de concordance des chaînes aux fins de validation des données.
RTA	Analyse en temps réel
RUO	Destiné à la recherche uniquement
SCA	Aneuploïdie affectant les chromosomes sexuels
SDS	Fiches signalétiques
SHA1	Algorithme de hachage sécurisé 1
SSL	Protocole SSL

Assistance technique

Pour obtenir de l'assistance technique, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.

Site Web : www.illumina.com
Courriel : techsupport@illumina.com

Numéros de téléphone de l'assistance clientèle d'Illumina

Région	Sans frais	Numéro régional
Amérique du Nord	+1 800 809-4566	
Allemagne	+49 8001014940	+49 8938035677
Australie	+1 800 775-688	
Autriche	+43 800006249	+43 19286540
Belgique	+32 80077160	+32 34002973
Chine	400-066-5835	
Corée du Sud	+82 80 234 5300	
Danemark	+45 80820183	+45 89871156
Espagne	+34 911899417	+34 800300143
Finlande	+358 800918363	+358 974790110
France	+33 805102193	+33 170770446
Hong Kong, Chine	800960230	
Irlande	+353 1800936608	+353 016950506
Italie	+39 800985513	+39 236003759
Japon	0800 111 5011	
Norvège	+47 800 16836	+47 21939693
Nouvelle-Zélande	0800 451 650	
Pays-Bas	+31 8000222493	+31 207132960
Royaume-Uni	+44 8000126019	+44 2073057197
Singapour	1 800 579 2745	
Suède	+46 850619671	+46 200883979
Suisse	+41 565800000	+41 800200442
Taiwan, Chine	00806651752	
Autres pays	+44 1799 534 000	

Fiches signalétiques (SDS) : disponibles sur le site Web d'Illumina à l'adresse support.illumina.com/sds.html.

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



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

CE
2797



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

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

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT ©

2021 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

illumina[®]