

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Guide du logiciel

PROPRIÉTÉ D'ILLUMINA

Document n° 1000000067940 v09

Mai 2025

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT.

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

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

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

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

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

© 2025 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

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

Historique des modifications

| Document | Date | Description de la modification |
|-------------------------------------|-------------|--|
| Document n° 1000000067940 v09 | Mai 2025 | <p>Mise à jour de ce qui suit :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Texte de légende dans le graphique Présentation de l'architecture • Description de l'objet échantillon de la gestion des lots. • Instructions pour les échantillons téléchargés pendant l'isolement du plasma. • Modification des instructions de mise en garde pour inclure le code-barres et la réutilisation du regroupement. <p>Ajout de ce qui suit :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Clarification du fait que la commande d'échantillon n'est pas vérifiée par le Workflow Manager. • Exigences pour le champ Run Name (Nom de la série) dans les instructions de l'application Local Run Manager. • Consulter le Guide de l'utilisateur du logiciel Sequencing Analysis Viewer pour obtenir des conseils sur l'interprétation des mesures de CQ. • Instructions pour les ajustements nécessaires pour un nouveau test après une défaillance du pool. • Explication et informations de dépannage pour la nouvelle erreur de contamination au niveau de la plaque. • Instructions pour la remise sous tension du système. • Clarification concernant les considérations environnementales. • Informations contenues dans les mesures supplémentaires du rapport sur les limites supérieures et inférieures du NES en ce qui concerne la défaillance de l'iFACT. <p>Remplacement de toutes les instances de séquenceur par système de séquençage de nouvelle génération ou système de séquençage.</p> |

| Document | Date | Description de la modification |
|-------------------------------------|-----------------|---|
| Document n° 1000000067940 v08 | Juin 2023 | Suppression des descriptions des fiches d'échantillons pour les lots hybrides pour s'aligner sur la fonctionnalité du logiciel. |
| Document n° 1000000067940 v07 | Février 2023 | <p>Options de configuration du serveur modifiées pour améliorer la sécurité. La modification du mot de passe d'automatisation sur ML-STAR nécessite une visite sur le terrain du personnel de maintenance sur site Illumina.</p> <p>Clarification des directives pour l'ajout d'informations de code-barres aux fiches d'échantillons saisies et pour le téléchargement des fiches d'échantillons pour les lots hybrides.</p> <p>Mise à jour des directives pour la création d'un nom d'utilisateur.</p> <p>Suppression de la référence au champ Mot de passe réseau des instructions de configuration du serveur.</p> <p>Mise à jour de l'exemple fourni pour l'anomalie de délétion ou de duplication partielle.</p> <p>Ajout de la règle de commande pour le champ anomaly_description. Pour les anomalies au sein du même chromosome, les aneuploïdies du chromosome entier surviennent avant les délétions ou les duplications partielles.</p> <p>Ajout de colonnes Type et Regex aux rapports de résultats et de notifications et de traitement.</p> <p>Mise à jour de la formulation tout au long du document pour plus de clarté.</p> |
| Document n° 1000000067940 v06 | Août 2021 | Adresse du représentant UE autorisé mise à jour. |

| Document | Date | Description de la modification |
|-------------------------------------|-------------------|--|
| Document n° 1000000067940 v05 | Septembre 2020 | <ul style="list-style-type: none"> • Ajout d'instructions pour les nouvelles fonctionnalités de chiffrement de sauvegarde et de mot de passe réseau. • Mise à jour de la section Téléchargement et installation d'un certificat avec des instructions plus détaillées. • Ajout d'une étape pour saisir le mot de passe réseau et un rappel pour générer un certificat dans la section Configuration du serveur pour Workflow Manager. • Mise à jour des disques du serveur de mappage pour indiquer les autorisations utilisateur administrateur uniquement et la compatibilité de la version SMB mise à jour. • Ajout d'une référence à la section Chiffrement de sauvegarde de l'archivage des données pour le serveur sur site. • Ajout d'une remarque à l'introduction de l'interface utilisateur Web du logiciel de test indiquant que le logiciel n'est pas accessible via des appareils mobiles. • Ajout de notes de clarification sur la capitalisation des résultats dans le rapport NIPT. • Mise à jour de la présentation des informations sur les options de valeur pour la lisibilité humaine dans la section Rapports de résultats et de notifications. • Mise à jour de la convention de dénomination pour Workflow Manager afin d'afficher le nom complet du logiciel VeriSeq NIPT Workflow Manager de manière cohérente. |
| Document n° 1000000067940 v04 | Février 2020 | <ul style="list-style-type: none"> • Mise à jour des rubriques Saisie des informations dans la feuille d'échantillon et Téléchargement de la feuille d'échantillon pour clarifier la limitation de fonctionnalité du téléchargement de la feuille d'échantillon. • Mise à jour des adresses du promoteur australien et d'Illumina Pays-Bas. |

| Document | Date | Description de la modification |
|-------------------------------------|------------------|---|
| Document n° 1000000067940 v03 | Octobre 2019 | <ul style="list-style-type: none"> • Ajout d'une section Considérations environnementales pour VeriSeq Onsite Server v2. • Mise à jour de la présentation des résultats de l'anomalie chromosomique sexuelle dans la section Rapport de résultats et de notifications de l'Annexe B pour correspondre à la présentation présentée dans le rapport NIPT. |
| Document n° 1000000067940 v02 | Avril 2019 | Ajout de détails aux rapports NIPT et supplémentaires pour s'aligner sur les supports de formation. |
| Document n° 1000000067940 v01 | Février 2019 | Version du Guide du logiciel VeriSeq NIPT Solution v2 pour l'utilisation par le client. |
| Document n° 1000000067940 v00 | Novembre 2018 | Version initiale pour usage interne uniquement |

Table des matières

| | |
|---|-----------|
| Historique des modifications | iii |
| VeriSeq NIPT Solution v2 | 1 |
| Introduction | 1 |
| Architecture du système | 2 |
| VeriSeq NIPT Workflow Manager | 4 |
| Introduction | 4 |
| VeriSeq NIPT Method | 4 |
| VeriSeq NIPT Batch Manager | 5 |
| Saisie des informations dans la feuille d'échantillon | 7 |
| Invalidation des échantillons, des lots et des groupes | 11 |
| Télécharger la feuille d'échantillon | 12 |
| Sample Cancellation (Annulation d'échantillon) | 13 |
| Services VeriSeq NIPT | 13 |
| Démarrer VeriSeq NIPT Services | 13 |
| Système de séquençage de nouvelle génération | 17 |
| Introduction | 17 |
| Groupe de séquences | 17 |
| Intégration du stockage de données | 17 |
| Capacité de débit d'analyse | 18 |
| Contraintes de trafic réseau | 18 |
| Gestionnaire de série local VeriSeq NIPT | 18 |
| Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 | 20 |
| Introduction | 20 |
| Logiciel VeriSeq NIPT Assay Composants | 20 |
| Tâches de Logiciel VeriSeq NIPT Assay | 22 |
| Sequencing Handler (Gestionnaire de séquençage) | 24 |
| Analytic Pipeline Handler (Gestionnaire de pipeline analytique) | 25 |

| | |
|--|-----------|
| Interface utilisateur Web | 25 |
| Contrat de licence de l'utilisateur final | 27 |
| Configurer l'IU Web | 27 |
| Se connecter à l'IU Web | 28 |
| Le tableau de bord | 28 |
| Gestion des utilisateurs | 30 |
| Gérer un lecteur réseau partagé | 32 |
| Configurer les paramètres réseau et de certificat | 33 |
| Configurer les notifications par e-mail du système | 36 |
| Configurer le chiffrement de sauvegarde | 37 |
| Configurer les mots de passe réseau | 38 |
| Se déconnecter | 39 |
| Analyse et rapports | 39 |
| Démultiplexage et génération FASTQ | 39 |
| CQ de séquençage | 40 |
| Estimations de la fraction fœtale | 40 |
| Statistiques utilisées pour la notation finale | 41 |
| CQ d'analyse | 41 |
| CQ des échantillons NTC | 42 |
| Contamination au niveau de la plaque | 42 |
| VeriSeq Onsite Server v2 | 42 |
| Disque local | 43 |
| Base de données locale | 43 |
| Archiver les données | 44 |
| Mapper lecteurs du serveur | 44 |
| Redémarrer le serveur | 45 |
| Cyclage de l'alimentation | 46 |
| Arrêter le serveur | 46 |
| Récupération après un arrêt inattendu | 46 |
| Considérations environnementales | 47 |
| QC Metrics (Indicateurs CQ) | 48 |
| Mesures et limites du CQ quantitatif | 48 |
| Mesures et limites du CQ de séquençage | 49 |
| Rapports du système | 51 |
| Introduction | 51 |
| Fichiers de sortie | 51 |
| Structure des fichiers de rapports | 51 |
| Résumé des rapports du système | 53 |

| | |
|--|------------|
| Événements à l'origine de la génération de rapports | 55 |
| Rapports de résultats et de notifications | 58 |
| NIPT Report (Rapport NIPT) | 58 |
| Rapport supplémentaire | 70 |
| Sample Invalidation Report (Rapport d'invalidation d'échantillon) | 76 |
| Sample Cancellation Report (Rapport d'annulation d'échantillon) | 77 |
| Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) | 78 |
| Rapports de traitement | 78 |
| Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot) | 78 |
| Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot) | 79 |
| Library Sample Report (Rapport d'échantillon de la bibliothèque) | 80 |
| Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la bibliothèque) | 81 |
| Library Labware Report (Rapport sur le matériel de laboratoire de la bibliothèque) | 82 |
| Library Quant Report (Rapport de quantification de la bibliothèque) | 83 |
| Library Process Log (Journal des traitements de la bibliothèque) | 83 |
| Pool Report (Rapport de groupe) | 85 |
| Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe) | 85 |
| Rapport de séquençage | 86 |
| Analysis Failure Report (Rapport d'échec d'analyse) | 87 |
| Dépannage | 88 |
| Introduction | 88 |
| Notifications d'Assay Software | 88 |
| Notifications de progression | 88 |
| Notifications d'invalidation | 90 |
| Notifications d'erreur récupérables | 91 |
| Notifications d'erreur irrécupérables | 97 |
| Procédures d'action recommandées | 102 |
| Problèmes liés au système | 104 |
| Tests de traitement des données | 104 |
| Tester le serveur | 104 |
| Exécuter des données de test d'analyse complètes | 105 |
| Ressources et références | 107 |
| Acronymes | 107 |
| Assistance technique | 108 |

VeriSeq NIPT Solution v2

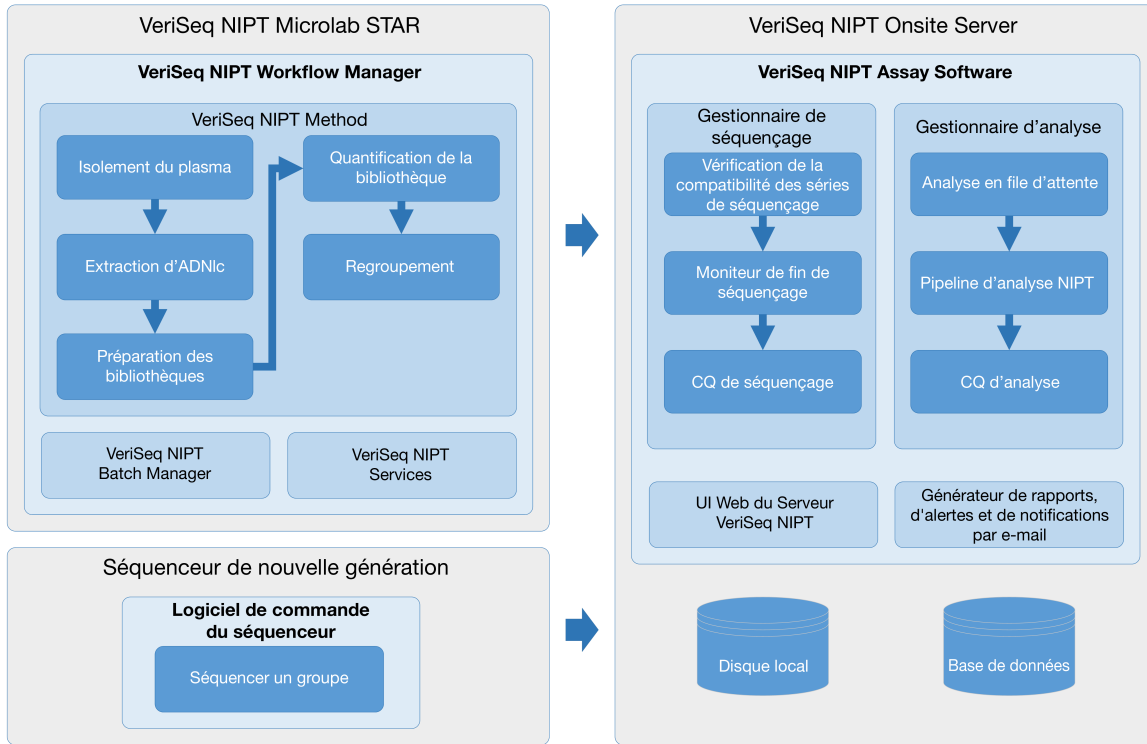
Introduction

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

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

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** : un instrument automatisé de manipulation de liquides qui utilise les VeriSeq NIPT Workflow Manager et les Trousse de préparation d'échantillon VeriSeq NIPT pour préparer et suivre les échantillons de bibliothèque. Le ML STAR utilise le Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 pour préparer les échantillons destinés à l'analyse, conformément au mode d'emploi fourni dans le *Notice de la solution VeriSeq NIPT v2 (document n° 1000000078751)*.
- **Instrument de séquençage de nouvelle génération (NGS)** : instrument de séquençage pangénomique qui fournit la génération et le séquençage d'amplifiats sur l'instrument. Le logiciel de contrôle fournit les étapes pour configurer un séquençage et génère des lectures de séquençage pour tous les échantillons du groupe de bibliothèques quantifiées.
- **VeriSeq Onsite Server v2** : un serveur qui héberge le Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 et stocke les données pour analyser les données de séquençage apparié. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay surveille et analyse en continu les données de séquençage et produit des résultats d'échantillons, des rapports de traitement et des notifications.

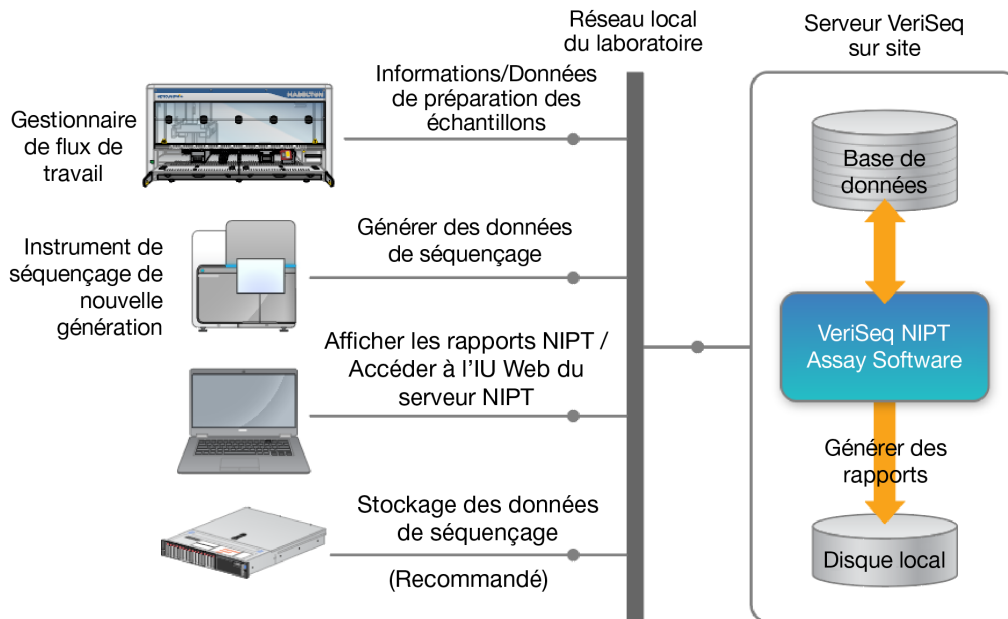
Figure 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Composants



Architecture du système

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

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



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduction

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

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

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

VeriSeq NIPT Method

La VeriSeq NIPT Method (méthode) dirige le traitement automatisé des échantillons sur le ML STAR. La méthode effectue les étapes de traitement suivantes :

- **Isolement du plasma** : transfère 1 ml de plasma isolé à partir d'un tube de prélèvement sanguin. La logique de traitement crée un lot avec le Logiciel VeriSeq NIPT Assay. Chaque lot contient des données d'échantillon, y compris le code-barres de l'échantillon, le type d'échantillon, le type de dépiçage, la position du puits et l'indicateur de signalement du sexe.
- **Extraction d'ADN libre circulant (ADNlc)** : purifie l'ADNlc à partir de 900 µl de plasma.
- **Préparation des bibliothèques** : crée des bibliothèques à partir d'ADNlc purifié qui sont prêtes pour le séquençage. Les bibliothèques comprennent des index uniques pour chaque échantillon du lot.
- **Quantification des bibliothèques** : détermine la concentration d'ADNlc à l'aide d'un colorant fluorescent intercalant au format microplaque de 384 puits. La plaque comprend une courbe standard d'ADN marquée et des doublons de chaque échantillon du lot. Le système utilise les lectures de fluorescence brute du lecteur de microplaques et calcule les concentrations de l'échantillon en fonction de la courbe standard.
- **Groupement et normalisation** : combine les bibliothèques en groupes uniques pour le séquençage. Le système utilise les concentrations précédemment déterminées pour calculer les volumes de transfert appropriés pour chaque échantillon dans le tube de groupe. Le tube de groupe est alors prêt pour le séquençage.

VeriSeq NIPT Batch Manager

Le VeriSeq NIPT Batch Manager gère l'état des échantillons, des lots et des pools via l'interface utilisateur. Le système permet le suivi des échantillons sur plusieurs systèmes de manipulation de liquides et instruments de séquençage, et à travers le pipeline d'analyse. Pour plus d'informations sur les procédures de traitement des échantillons, consultez *Notice de la solution VeriSeq NIPT v2* (document n° 1000000078751).

Vous pouvez gérer des échantillons dans le flux de travail à l'aide de trois catégories différentes, appelées objets. Ces objets sont décrits dans le tableau suivant.

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

Le tableau suivant décrit les actions qui peuvent être appliquées aux objets pendant le traitement.

| Action | Objet | Rapport généré | Description |
|--------------|-------------|---|--|
| Invalidation | Échantillon | Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon) | Échantillon marqué par l'utilisateur comme n'étant plus valide pour le traitement. Aucun résultat de test n'est généré pour les échantillons invalidés. Exemple : Transfert visible des cellules sanguines pendant l'isolement du plasma. |
| | Lot | Batch Invalidation (Invalidation du lot) | Lot marqué par l'utilisateur comme non valide. Si l'invalidation du lot se produit avant la génération du groupe, tous les échantillons sont invalidés. Exemple : Plaque tombée ou manipulée de manière inappropriée. |
| | Groupe | Pool Invalidation (Invalidation du groupe) | Groupe marqué par l'utilisateur comme non valide. Après deux invalidations du groupe, tous les échantillons du groupe sont invalidés. Exemple : Volume total du groupe utilisé lors de deux échecs de séquençage. |
| Échec du CQ | Échantillon | Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon) | VeriSeq NIPT Solution v2 a automatiquement signalé l'échantillon comme non valide en raison de la défaillance d'une mesure de contrôle qualité (CQ) spécifiée ou d'une défaillance de manipulation de liquide détectée par le système. |
| | Lot | Batch Invalidation (Invalidation du lot) | VeriSeq NIPT Solution v2 a automatiquement marqué le lot entier comme non valide. Exemple : Défaillance du système pendant la manipulation du liquide. |
| Annulation | Échantillon | Sample Cancellation (Annulation d'échantillon) | La direction du laboratoire a signalé que l'échantillon était annulé. Aucun résultat de test n'est généré. |

| Action | Objet | Rapport généré | Description |
|--------------------------------------|-------------|------------------------------------|---|
| Modifier les attributs d'échantillon | Échantillon | Sex Reporting (Indication du sexe) | Indication du sexe marqué par l'utilisateur comme Oui, Non ou SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui) : le sexe de l'échantillon est généré. • No (Non) : le sexe de l'échantillon n'est pas généré • SCA : seules les aneuploïdies des chromosomes sexuels sont signalées. |
| | Échantillon | Sample Type (Type d'échantillon) | Type d'échantillon marqué par l'utilisateur comme Singleton (Simple), Twin (Gémellaire), Control (Témoin) ou No Template Control (Échantillon de contrôle sans matrice, NTC). La désignation du type d'échantillon affecte directement l'analyse du test. Pour garantir des résultats de test précis, le type d'échantillon doit être précis. |
| | Échantillon | Screen Type (Type de dépistage) | Type de dépistage signalé par l'utilisateur comme basique (21, 18, 13, X et Y uniquement) ou génomique (tous les chromosomes). |

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

Saisie des informations dans la feuille d'échantillon

La feuille d'échantillon d'entrée fournit des informations sur l'échantillon lié au patient, y compris le type d'échantillon et le statut de rapport des chromosomes sexuels. Le système nécessite des informations complètes sur les échantillons avant de pouvoir générer des groupes de séquençage.

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

| Colonne d'en-tête | Type de données | Exigence | Description |
|-------------------|-----------------|-------------|--|
| batch_name | Chaîne/Vide | Obligatoire | Indique le nom du lot de l'échantillon. Doit correspondre au nom du lot saisi dans la méthode de définition (Workflow Manager) pour confirmer que la feuille d'échantillon d'entrée est associée au bon lot. Il y a un maximum de 26 caractères. La colonne peut être laissée vide. Les feuilles d'échantillons sans colonne batch_name ne seront pas acceptées. |
| sample_barcode | Chaîne | Obligatoire | Codes-barres sur les tubes de prélèvement sanguin chargés sur le ML STAR. Si une valeur entière est utilisée comme code-barres sur l'échantillon, elle ne doit pas dépasser 15 chiffres. Un code-barres alphanumérique sur l'échantillon peut comporter un maximum de 32 caractères. Utilisez uniquement des chiffres, des lettres, des tirets (-) et des traits de soulignement (_). Le code-barres sur l'échantillon n'est pas sensible à la casse. Les codes-barres sensibles à la casse ne sont pas considérés comme uniques. Le code-barres sur l'échantillon doit être unique et ne doit pas être différent uniquement en majuscules. Par exemple, les noms d'échantillon Sample01 et sample01 ne sont pas uniques. |
| sample_type | Chaîne | Obligatoire | Indique le type d'échantillon à analyser. Les valeurs autorisées sont <i>Singleton</i> (Simple), <i>Twin</i> (Gémellaire), <i>Control</i> (Témoin) et <i>NTC</i> . |
| sex_chromosomes | Chaîne | Obligatoire | Indique le signalement des chromosomes sexuels du fœtus. Les valeurs autorisées sont Yes (Oui, signaler), No (Non, ne pas signaler) et sca (signaler uniquement pour les aneuploïdies des chromosomes sexuels). |

| Colonne d'en-tête | Type de données | Exigence | Description |
|-------------------|-----------------|-------------|---|
| screen_type | Chaîne | Obligatoire | Indique le type de dépistage pour l'analyse. Les valeurs autorisées sont « de base » et « pangénomique ». |

La feuille d'échantillon d'entrée est téléchargée pendant l'isolement ou le regroupement du plasma et peut être téléchargée à l'aide du Batch Manager. Le système applique automatiquement les codes-barres, le type de dépistage, le type d'échantillon et les rapports de sexe pour les NTC. Différentes informations sont requises selon que la feuille d'échantillon est téléchargée pendant l'isolement ou le regroupement du plasma. Les informations sur l'échantillon sont confirmées pendant le processus de téléchargement de l'échantillon. Le Workflow Manager ne vérifie pas l'ordre des échantillons. Les échantillons téléchargés pendant l'isolement du plasma doivent inclure tous les échantillons du lot, à l'exception du NTC. Pendant le regroupement, le système demande toute information manquante sur l'échantillon non téléchargée pendant l'isolement du plasma, même pour les CTN (c.-à-d., chromosome sexuel et type de dépistage).



ATTENTION

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

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

Choisissez parmi les stratégies suivantes pour l'utilisation des fiches d'échantillons :

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

Lots prédéfinis

Vous pouvez utiliser le LIMS pour créer des lots avant le début du traitement des échantillons. Dans les lots prédéfinis, tous les échantillons sont déjà associés à un lot avant d'être chargés sur le ML STAR. La feuille d'échantillon téléchargée pendant l'isolement du plasma comprend chaque échantillon du lot, ainsi que toutes les informations sur l'échantillon. Les fiches d'échantillons pour les lots créés dans un LIMS doivent inclure des valeurs dans la colonne ID de lot. Inclure l'ID de lot permet de s'assurer que le nom d'ID de lot correct a été saisi manuellement dans le Workflow Manager au début du traitement.

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

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

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

Lots ad hoc

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

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

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

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

Modifier les attributs d'échantillon

Avant de commencer une série de séquençage, vous pouvez utiliser le VeriSeq NIPT Batch Manager pour modifier les attributs de rapport de chromosome sexuel d'échantillon individuel, de type de dépistage et de type d'échantillon.

1. Accédez au Batch Manager. Pour plus de détails, consultez la section [Accéder au Batch Manager à la page 11](#).
2. Saisissez l'ID de lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le diagramme de plaque de lot, sélectionner la position du puits associée à un échantillon.
4. Confirmez que l'échantillon correct est affiché, puis sélectionnez un attribut de type d'échantillon dans la liste déroulante Sample Type (Type d'échantillon).
5. Sélectionnez un attribut d'indication du sexe dans la liste déroulante Sex Reporting (Indication du sexe).
6. Sélectionnez un attribut de type de dépistage dans la liste déroulante Screen Type (Type de dépistage).
7. Sélectionnez **Edit** (Modifier).

Invalidation des échantillons, des lots et des groupes

Selon l'étape de traitement de l'échantillon, vous pouvez invalider un échantillon individuel, un lot ou un groupe d'échantillons. Après invalidation, l'échantillon, le lot ou le groupe ne sont plus traités.

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

Invalidation à l'aide de VeriSeq NIPT Method

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

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

Invalidation Using Batch Manager (Invalidation à l'aide du Batch Manager)

Utilisez le Batch Manager pour invalider les éléments suivants :

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

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

Accéder au Batch Manager

Pour accéder au Batch Manager, réalisez l'une des actions suivantes :

- Dans le lanceur d'application, sélectionnez **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Gestionnaire de lots VeriSeq NIPT).
- Sur un ordinateur connecté au réseau, accédez à `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` et ouvrez le fichier de méthode Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) avec l'application Hamilton Run Controller.

Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)

1. Accédez au Batch Manager.

2. Saisissez l'ID de lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le diagramme de plaque de lot, sélectionner la position du puits associée à l'échantillon défaillant.
4. Confirmez que l'échantillon correct est affiché et sélectionnez **Invalidate Sample** (Invalider l'échantillon).
5. Saisissez un motif d'échec et sélectionnez **Invalidate** (Invalider).
Sur le diagramme de plaque de lot, l'échantillon invalidé passe du vert au rouge et l'étiquette d'état passe de valide à échec.

Batch Invalidation (Invalidation du lot)

1. Accédez au Batch Manager.
2. Saisissez l'ID de lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sur le diagramme de plaque de lot, sélectionnez **Invalidate Batch** (Invalider le lot).
4. Saisissez un motif d'échec et sélectionnez **Invalidate** (Invalider).
Sur le diagramme de plaque de lot, si aucun groupe valide n'existe pour le lot, tous les échantillons passent du vert au rouge. Les groupes valides au sein du lot restent valides.

Pool Invalidation (Invalidation du groupe)

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

Télécharger la feuille d'échantillon

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

1. Accédez au Batch Manager.
2. Saisissez l'ID de lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur, puis sélectionnez **OK**.
3. Sélectionnez **Upload New Sample Sheet** (Téléverser une nouvelle feuille d'échantillon).
4. Recherchez et sélectionnez la feuille d'échantillon souhaitée, puis sélectionnez **OK**.

Pour plus de détails sur les informations à inclure dans la feuille d'échantillon, consultez la section [Saisie des informations dans la feuille d'échantillon à la page 7](#).

Sample Cancellation (Annulation d'échantillon)

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

Services VeriSeq NIPT

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

Démarrer VeriSeq NIPT Services

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

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

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

Les outils Services permettent les actions suivantes :

- **Tests individuels** : tests des composants utilisés pour le dépannage du matériel ML STAR.
- **Service Tools** (Outils de service) : outils utilisés pour configurer le Workflow Manager.

Tests individuels

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

| Test du système | Description |
|------------------------------------|--|
| Code-barres/chargement automatique | Teste la configuration correcte de la plateforme du système, du chargeur automatique et de la fonctionnalité de lecture de codes-barres. |
| CPAC | Teste le fonctionnement des systèmes de chauffage CPAC sur la plateforme. Vérifie également le bon câblage des unités individuelles au boîtier de commande. |
| Vide BVS | Teste le fonctionnement du système de vide de base (BVS) sur la plateforme pour confirmer que le vide peut s'engager et atteindre des pressions opérationnelles. |
| Canal indépendant | Teste le fonctionnement des canaux de pipette indépendants. Effectue un test de rétention de liquide pour détecter les gouttes des canaux de la pipette et la cohérence des volumes de distribution. |
| iSwap | Teste le fonctionnement du bras robotique iSwap et confirme les positions d'enseignement brutes de la plateforme. |
| 96-Head | Teste le fonctionnement de la tête de pipette CO-RE 96. Effectue un test de rétention de liquide pour détecter les gouttes des canaux de la pipette et la cohérence des volumes de distribution. |

Exécutez les tests individuels comme suit.

1. Sélectionnez le test spécifique à exécuter.

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

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

Outils de service

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

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

Configuration du serveur

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

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

Lorsque vous mettez à jour l'adresse réseau, vous devez également mettre à jour le certificat SSL (Secure Sockets Layer) pour le PC exécutant Workflow Manager. Accédez au Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 via ce PC et consultez la section [Télécharger et installer un certificat à la page 35](#).

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

Configuration du test

Vous pouvez utiliser l'outil de configuration du test pour définir les valeurs des paramètres suivants :

- **Target Library Concentration** (Concentration cible de la bibliothèque) : définit la valeur de concentration par défaut des bibliothèques dans les groupes système de séquençage du Workflow Manager. Les valeurs de concentration sont appliquées cycle par cycle pendant le processus de regroupement. Pour plus d'informations, consultez *Notice de la solution VeriSeq NIPT v2 (document n° 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Rapport sur les chromosomes sexuels par défaut) : détermine l'attribut à associer aux échantillons lorsque le bouton Use Default (Utiliser par défaut) est sélectionné pendant la préparation de l'échantillon. Définissez ce paramètre sur Yes (Oui) ou No (Non).
- **Screen Type** (Type de dépistage) : détermine le type de dépistage d'un échantillon. Définissez ce paramètre sur Basic (Basique) ou Genomewide (Génomique).

Configurer les paramètres de test comme suit.

1. Sélectionner **Assay Configuration** (Configuration du test) et configurer les paramètres selon les besoins.
 - Mettez à jour la zone Target Library Concentration (Concentration de la bibliothèque cible) (pg/μl) à la valeur requise.
 - Mettez à jour le Default Sex Chromosome Reporting (Rapport sur les chromosomes sexuels par défaut) à la valeur requise.
 - Mettez à jour le type de dépistage à la valeur requise.
2. Sélectionnez **Apply** (Appliquer).

Deck Teach Tool

Pendant le dépannage, vous devrez peut-être exporter les valeurs de position enseignées. Utilisez l'outil d'apprentissage de la plateforme pour générer une liste des positions ainsi que leurs valeurs.

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

L'outil Deck Teach (Apprentissage de la plateforme) enregistre un fichier texte contenant les valeurs de toutes les positions de matériel de laboratoire apprises pour l'installation du Workflow Manager.
5. Sélectionnez **Cancel** (Annuler) pour revenir à l'écran Method Selection (Sélection de la méthode).

Système de séquençage de nouvelle génération

Introduction

Un système de séquençage de nouvelle génération génère des lectures de séquençage pour tous les échantillons du groupe de bibliothèques quantifiées et s'intègre au VeriSeq NIPT Solution v2 via le Serveur sur site. Les données de séquençage sont évaluées par Analysis Handler (Gestionnaire d'analyse) du Logiciel VeriSeq NIPT Assay.

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

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

Groupe de séquences

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay nécessite un système de séquençage de nouvelle génération capable de générer des données de séquençage sur le groupe de bibliothèques préparé conformément aux spécifications suivantes :

- Production de 2 x 36 lectures appariées.
- Compatible avec les adaptateurs d'index dans le Trousse de préparation d'échantillon VeriSeq NIPT.
- Chimie à deux canaux.
- Production automatique de fichiers de définition des bases (BCL).

Intégration du stockage de données

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

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

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

Dans cette configuration, configurez le Serveur sur site pour surveiller l'emplacement du serveur NAS spécifique qui permet au serveur de surveiller les prochaines séries de séquençage. Plusieurs systèmes de séquençage de nouvelle génération peuvent être ajoutés pour augmenter le débit des échantillons. Pour plus d'informations sur la façon de mapper le serveur au serveur NAS, consultez la section [Gérer un lecteur réseau partagé à la page 32](#).

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

Capacité de débit d'analyse

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

Contraintes de trafic réseau

Le VeriSeq NIPT Solution v2 utilise le réseau local (LAN) du laboratoire pour le transfert de données entre le système de séquençage de nouvelle génération, le Serveur sur site et le serveur NAS (si configuré). Lors de l'extension du rendement d'analyse des échantillons, tenez compte des contraintes suivantes du trafic de l'infrastructure informatique :

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

Gestionnaire de série local VeriSeq NIPT

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

1. Dans Gestionnaire de série local VeriSeq NIPT, sélectionnez **Create Run** (Créer un séquençage).
2. Dans le menu déroulant, sélectionnez **VeriSeq NIPT**.

3. Remplissez les champs suivants :

- Run Name (Nom de la série) (doit être nouveau et unique)
- Run Description (Description de la série) (facultatif)
- Pool Barcode (Code-barres du groupe)



ATTENTION

Le code-barres du pool saisi dans le module Local Run Manager doit correspondre au code-barres du pool saisi dans le Workflow Manager. Les configurations de série incorrectes sont rejetées par le Logiciel VeriSeq NIPT Assay et peuvent nécessiter un reséquençage. Les codes-barres du groupe doivent être nouveaux et uniques. Les codes-barres précédemment lus ne peuvent pas être réutilisés, même si l'événement de regroupement ne s'est pas produit. Les lots réinitialisés nécessitent un tube propre et non enregistré. L'analyse échoue si le code-barres est associé à un lot précédemment analysé ou à tout événement de regroupement abandonné.

4. Sélectionnez **Save Run** (Sauvegarder la série).

Une fois que vous avez terminé de configurer la série, vous pouvez lancer la série à l'aide du logiciel de l'instrument.

Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2

Introduction

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

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 fonctionne sur le VeriSeq Onsite Server v2. Le Serveur sur site est un composant central du VeriSeq NIPT Solution v2 et sert de point de connexion entre le VeriSeq NIPT Workflow Manager, le système de séquençage de nouvelle génération et l'utilisateur.

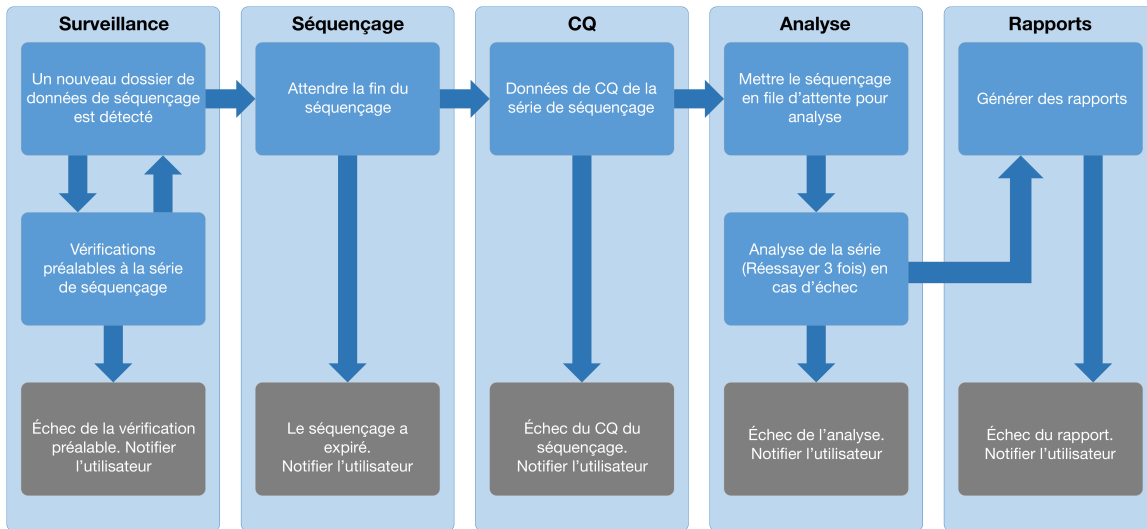
Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay aligne les lectures sur le génome humain de référence et effectue une analyse sur les lectures qui s'alignent sur un emplacement ou un site unique dans le génome. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay exclut les lectures en double et les sites qui sont associés à une forte variation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

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

Logiciel VeriSeq NIPT Assay Composants

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay exécute et surveille en continu les nouvelles données de séquençage à mesure qu'elles sont ajoutées au dossier Input (Entrée) du Serveur sur site. Lorsqu'une nouvelle série de séquençage est identifiée, le flux est déclenché comme suit.

Figure 3 Diagramme de flux de données



1. **Surveillance** : vérifie à l’avance la validité de la nouvelle série de séquençage. Lorsque le logiciel détecte une nouvelle série de séquençage, les contrôles de validité suivants sont effectués :
 - a. Vérifie que les paramètres de la série sont compatibles avec les valeurs attendues.
 - b. Associe la Flow Cell à un tube de groupe existant connu.
 - c. Confirme que le groupe n’a pas été traité précédemment. Le système n’autorise pas les relances de série.

Si une vérification échoue, l'utilisateur est averti par le système de notification par e-mail et par le biais du journal des alertes sur l'interface utilisateur (IU) Web.
2. **Séquençage** : surveille en permanence l’achèvement de la série de séquençage. Une minuterie est configurée pour définir un délai d’expiration pour l’achèvement de la série. Si le délai a expiré, l'utilisateur est averti par le système de notification par e-mail et par le journal des alertes sur l'IU Web.
3. **CQ** : examine les fichiers CQ InterOp générés par le système de séquençage. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay vérifie le nombre total d’amplifiats, la densité des amplifiats et les scores de qualité des lectures. Pour obtenir des conseils sur l’interprétation des mesures du CQ InterOp, se reporter au *Guide de l'utilisateur du logiciel Sequencing Analysis Viewer (document n° 15020619)*. Si les critères de CQ échouent, l'utilisateur est averti par le système de notification par e-mail et par le journal des alertes sur l'IU Web.
4. **Analyse** : gère la file d’attente d’analyse pour plusieurs séries de séquençage générées par divers instruments configurés avec le serveur. Le serveur traite une seule tâche d'analyse à la fois en fonction du principe PEPS (Premier Entré, Premier Sorti). Une fois l’analyse terminée avec succès, la prochaine analyse planifiée dans la file d’attente est lancée. Si une analyse échoue ou expire, le Logiciel VeriSeq NIPT Assay relance automatiquement l’analyse jusqu’à trois fois. Après chaque échec, l'utilisateur est averti par le système de notification par e-mail et par le journal des alertes sur l'IU Web.

5. **Rapport** : génère le rapport qui contient les résultats finaux une fois l'analyse terminée. En cas d'échec et si aucun rapport n'est généré, l'utilisateur est averti par le système de notification par e-mail et par le journal des alertes sur l'IU Web.

Tâches de Logiciel VeriSeq NIPT Assay

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

Tâches automatisées

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay effectue les tâches automatisées suivantes :

- **Collecte et stockage du journal de préparation des échantillons** : produit un ensemble de fichiers de sortie à la fin de chaque étape et les stocke dans le dossier ProcessLogs situé dans le dossier Output (Sortie). Consultez la section [Structure des fichiers de rapports à la page 51](#) pour obtenir une vue d'ensemble et la section [Rapports de traitement à la page 78](#) pour plus de détails.
- **Génération d'alerte, d'e-mail et de notifications de rapport** : surveille le statut de validité du lot, du groupe et de l'échantillon pendant les étapes de préparation des échantillons et le CQ des données de séquençage et des résultats d'analyse par échantillon. Sur la base de ces vérifications de validation, le Logiciel VeriSeq NIPT Assay détermine s'il faut poursuivre le processus et si les résultats doivent être rapportés. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay met fin au processus lorsqu'un lot ou un groupe est invalidé en fonction des résultats du CQ. Une notification par e-mail est envoyée à l'utilisateur, un rapport est généré et une alerte est enregistrée dans l'IU Web.
- **Analyse des données de séquence** : analyse les données de séquence brutes pour chaque échantillon multiplexé dans le groupe à l'aide du logiciel NIPT Analysis Software intégré. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay détermine le score d'aneuploidie pour chaque échantillon. Le système ne rapporte pas les résultats des échantillons invalidés ou annulés par l'utilisateur. Pour les échantillons qui ne répondent pas aux critères de CQ, une justification explicite de l'échec est fournie ; cependant, les résultats pour l'échantillon ayant échoué sont supprimés. Pour plus d'informations, consultez la section [NIPT Report \(Rapport NIPT\) à la page 58](#).
- **Génération de fichiers de résultats** : fournit des résultats d'échantillon dans un format de fichier de valeurs séparées par des tabulations, qui est enregistré dans le dossier Output (Sortie). Pour plus d'informations, consultez la section [NIPT Report \(Rapport NIPT\) à la page 58](#).
- **Génération de rapports** : Logiciel VeriSeq NIPT Assay génère des informations supplémentaires sur les résultats, des notifications et des rapports de traitement. Pour plus d'informations, consultez la section [Rapports du système à la page 51](#).

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

- **Invalidation d'échantillon** : le Logiciel VeriSeq NIPT Assay marque les échantillons individuels comme non valides lorsque l'utilisateur :
 - Invalide explicitement l'échantillon.
 - Invalide la plaque entière pendant la préparation de la bibliothèque avant la création des groupes.

Lorsqu'un échantillon est marqué comme non valide, un rapport d'invalidation d'échantillon est automatiquement généré, consultez la section [Sample Invalidation Report \(Rapport d'invalidation d'échantillon\)](#) à la page 76.

- **Génération de rapports d'invalidation de groupe et de lot** : les groupes et les lots ne peuvent être invalidés que par l'utilisateur. Les groupes invalidés ne sont pas traités par le système. Les groupes déjà créés à partir d'un lot non valide ne sont pas automatiquement invalidés et peuvent être traités par le système. Cependant, de nouveaux groupes ne peuvent pas être créés à partir d'un lot invalidé. Lorsqu'un groupe est invalidé, le système émet un Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) dans les conditions suivantes :

- Le lot est valide.
- Il n'y a plus de groupes disponibles pour ce lot.
- Le nombre de groupes autorisés du lot n'a pas été épuisé.

Pour plus d'informations, consultez la section [Pool Retest Request Report \(Rapport de demande de nouveau test de groupe\)](#) à la page 78.

- **Gestion des nouveaux tests**

- **Pool failures** (Échecs de groupe) : les groupes échoués sont généralement des groupes qui ont échoué aux mesures CQ de séquençage. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay ne procède pas au traitement des groupes ayant échoué si la série est terminée. Procédez à un nouveau séquençage à l'aide d'une deuxième aliquote de groupe avec des ajustements du rapport groupe/HT1, de la concentration de groupe, ou des deux.
- **Sample failures** (Échecs des échantillons) : le logiciel permet de tester à nouveau les échantillons ayant échoué, si nécessaire. Les échantillons ayant échoué doivent être incorporés dans un nouveau lot et retraités par les étapes de test.
- **Relances de série** : le système ne réanalyse pas les groupes avec des échantillons qui ont été traités précédemment 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

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

En utilisant le Workflow Manager :

- Marquez les éléments suivants comme non valides :

- Un échantillon individuel.
- Tous les échantillons d'un lot.
- Tous les échantillons associés à un groupe.
- Marquez un échantillon donné comme annulé. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay marque alors le résultat comme annulé dans le rapport des résultats finaux.

En utilisant Logiciel VeriSeq NIPT Assay :

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

REMARQUE La capacité à effectuer des tâches dépend des autorisations de l'utilisateur. Pour plus d'informations, consultez la section [Attribuer des rôles d'utilisateur à la page 30](#).

Sequencing Handler (Gestionnaire de séquençage)

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay gère les séries de séquençage générées par les instruments de séquençage via le Sequencing Handler. Il identifie les nouvelles séries de séquençage, valide les paramètres de série et met en corrélation le code-barres du groupe avec un groupe connu créé pendant le processus de préparation de la bibliothèque. Si une association ne peut pas être établie, une notification est générée à l'attention de l'utilisateur et le traitement de la série de séquençage est arrêté.

Une fois la validation terminée avec succès, le Logiciel VeriSeq NIPT Assay continue de surveiller l'achèvement des séries de séquençage. Les séries de séquençage terminées sont mises en file d'attente pour être traitées par le gestionnaire de pipeline analytique (pour plus d'informations, consultez la section [Analytic Pipeline Handler \(Gestionnaire de pipeline analytique\) à la page 25](#)).

Compatibilité des séries de séquençage

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay analyse uniquement les séries de séquençage compatibles avec le flux de travail analytique de l'ADNIc.

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

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

Le module Gestionnaire de série local VeriSeq NIPT configure le séquençage en utilisant les paramètres de lecture suivants :

- Série à lecture appariée avec lectures de 2 x 36 cycles.
- Indexation double avec deux lectures d'index à 8 cycles.

Analytic Pipeline Handler (Gestionnaire de pipeline analytique)

L'Analytic Pipeline Handler lance le pipeline d'analyse pour la détection de l'aneuploïdie. Le pipeline traite un séquençage à la fois à une durée moyenne inférieure à 5 heures par groupe. Si l'analyse ne parvient pas à traiter le pool ou ne termine pas l'analyse en raison d'une panne de courant ou d'un délai d'expiration, l'Analytic Pipeline Handler met automatiquement la série en file d'attente. Si le traitement du groupe échoue trois fois de suite, l'Analytic Pipeline Handler marque la série comme ayant échoué et génère un message d'erreur.

Une analyse réussie déclenche la génération du rapport NIPT. Pour plus d'informations, consultez la section [NIPT Report \(Rapport NIPT\) à la page 58](#).

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

Le flux de travail analytique de l'ADNc est soumis aux limites de temporisation et de stockage suivantes.

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

Interface utilisateur Web

Logiciel VeriSeq NIPT Assay héberge une interface utilisateur Web (IU) locale qui permet un accès facile à Serveur sur site depuis n'importe quel emplacement du réseau. L'interface utilisateur Web fournit les fonctions suivantes :

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

- **View recent activities** (Afficher les activités récentes) : identifie les étapes terminées pendant l'exécution du test. L'utilisateur est alerté de la plupart de ces activités par le système de notification par e-mail. Pour plus d'informations, consultez la section [Notifications d'Assay Software à la page 88](#).
- **View errors and alerts** (Afficher les erreurs et les alertes) : identifie les problèmes qui pourraient empêcher la poursuite du test. Les messages d'erreur et les alertes sont envoyés à l'utilisateur via le système de notification par e-mail. Pour plus d'informations, consultez la section [Notifications d'Assay Software à la page 88](#).
- **Configure the server network settings** (Configurer les paramètres réseau du serveur) : Illumina le personnel configure généralement le réseau pendant l'installation du système. Des modifications peuvent être nécessaires si le réseau local requiert des modifications informatiques. Pour plus d'informations, consultez la section [Configurer les paramètres réseau et serveur à la page 34](#).
- **Manage server access** (Gérer l'accès au serveur) : Serveur sur site permet un accès de niveau Administrateur et Opérateur. Ces niveaux d'accès contrôlent l'affichage des journaux d'activité, d'alerte et d'erreur et la modification des paramètres de mise en réseau et de mappage des données. Pour plus d'informations, consultez la section [Gestion des utilisateurs à la page 30](#).
- **Configure sequencing data folder** (Configurer le dossier de données de séquençage) : par défaut, le serveur stocke les données de séquençage. Cependant, un serveur NAS central peut être ajouté pour étendre la capacité de stockage. Pour plus d'informations, consultez la section [Mapper les lecteurs du serveur à la page 44](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Configurer la liste des abonnés aux notifications par e-mail) : gère une liste d'abonnés pour recevoir des notifications par e-mail comprenant des messages d'erreur et des alertes de processus de test. Pour plus d'informations, consultez la section [Configurer les notifications par e-mail du système à la page 36](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Redémarrer ou arrêter le serveur) : redémarre ou arrête le serveur, si nécessaire. Un redémarrage ou un arrêt peut être nécessaire pour qu'un paramètre de configuration prenne effet ou pour remédier à une défaillance du serveur. Pour plus d'informations, consultez les sections [Redémarrer le serveur à la page 45](#) et [Arrêter le serveur à la page 46](#).
- **Configure database backup encryption (Configurer le chiffrement de la sauvegarde de la base de données)** : active le chiffrement et la définition d'un mot de passe de chiffrement pour les sauvegardes de base de données du serveur. Cette fonctionnalité permet également de générer une sauvegarde temporaire non chiffrée. Pour plus d'informations, consultez la section [Configurer le chiffrement de sauvegarde à la page 37](#).
- **Configure network passwords** (Configurer les mots de passe réseau) : définissez les mots de passe réseau pour la communication entre le serveur et les système de séquençage et les instruments VeriSeq NIPT Microlab STAR. Pour plus d'informations, consultez la section [Configurer les mots de passe réseau à la page 38](#).

Contrat de licence de l'utilisateur final

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

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

Configurer l'IU Web

Sélectionnez l'icône Settings (Paramètres) pour accéder à une liste déroulante des paramètres de configuration. Les paramètres s'affichent en fonction du rôle de l'utilisateur et des autorisations associées. Pour plus d'informations, consultez la section [Attribuer des rôles d'utilisateur à la page 30](#).

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

| Paramètre | Description |
|---|--|
| User Management (Gestion des utilisateurs) | Ajouter, activer/désactiver et modifier les informations d'identification de l'utilisateur. Techniciens de maintenance et administrateurs uniquement. |
| Email Configuration (Configuration de la messagerie électronique) | Modifier la liste des abonnés pour les notifications par e-mail. |
| Change Shared Folder Password (Modifier le mot de passe du dossier partagé) | Modifiez le mot de passe sbsuser pour accéder aux dossiers partagés d'Serveur sur site. Le mot de passe ne peut contenir que des caractères alphanumériques. |
| Reporting Settings (Paramètres de rapport) | Techniciens de maintenance ou administrateurs uniquement. |
| Redémarrer le serveur | Techniciens de maintenance ou administrateurs uniquement. |
| Arrêter le serveur | Techniciens de maintenance ou administrateurs uniquement. |

Se connecter à l'IU Web

Connectez-vous à l'Logiciel VeriSeq NIPT Assayinterface comme suit.

1. Sur un ordinateur connecté au même réseau que le Serveur sur site, ouvrez l'un des navigateurs Web suivants :
 - Chrome v69 ou version ultérieure
 - Firefox v62 ou version ultérieure
 - Internet Explorer v11 ou version ultérieure
2. Saisissez l'adresse IP du serveur ou le nom du serveur fourni par Illumina lors de l'installation, équivalent à `https://<Onsite Server IP address>/login`. (par ex., `https://10.10.10.10/login`).
3. Si un avertissement de sécurité du navigateur apparaît, ajoutez une exception de sécurité pour passer à l'écran de connexion.
L'avertissement de sécurité indique que le certificat SSL (Secure Sockets Layer) n'est pas installé sur l'ordinateur. Suivez les instructions de la section [Télécharger et installer un certificat à la page 35](#) pour installer ce certificat.
4. Dans l'écran de connexion, saisissez 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 VeriSeq NIPT Assay déconnecte automatiquement l'utilisateur actuel.

Le tableau de bord

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

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

Afficher les activités récentes

L'onglet Recent Activities (Activités récentes) contient une brève description des activités récentes de Logiciel VeriSeq NIPT Assay et Serveur sur site.

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

Afficher les erreurs récentes

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

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

Afficher l'état et les alertes du système

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

- **Date** : date et heure actuelles.
- **Time Zone** (Fuseau horaire) : fuseau horaire configuré pour le serveur. Les informations de fuseau horaire sont utilisées pour les e-mails, les alertes et la date et l'heure du rapport.
- **Hostname** (Nom d'hôte) : le nom du système est composé du nom d'hôte du réseau et du nom du système de nom de domaine (DNS).
- **Disk space usage** (Utilisation de l'espace disque) : pourcentage d'espace disque actuellement utilisé pour stocker les données.
- **Software** (Logiciel) : configuration réglementaire du logiciel (par ex., CE-DIV).
- **Version** : version de Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2.

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

Gestion des utilisateurs

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs ont l'autorisation d'ajouter, de modifier ou de supprimer des autorisations pour les techniciens et autres utilisateurs à leur niveau.

Attribuer des rôles d'utilisateur

Les rôles d'utilisateur définissent l'accès utilisateur et les droits d'exécution de certaines tâches.

| Rôle | Description |
|----------------|--|
| Service | Un technicien de maintenance sur site Illumina qui effectue l'installation initiale et la configuration du système (y compris la création de l'administrateur). En outre, il dépanne, effectue la réparation du serveur, configure et modifie les paramètres de configuration et fournit 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 e-mails, modifie le mot de passe du dossier partagé, redémarre et arrête le serveur. |
| Technicien | Un technicien de laboratoire qui affiche l'état du système et les alertes. |

Ajouter des utilisateurs

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

Ajoutez un utilisateur comme suit.

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

REMARQUE Tous les champs sont obligatoires.

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

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

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

3. Saisissez le nom complet de l'utilisateur. Le nom complet est affiché uniquement dans le profil utilisateur.
4. Saisissez et confirmez le mot de passe.
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 e-mail pour l'utilisateur.
Une adresse e-mail unique est requise pour chaque utilisateur.
6. Sélectionnez le rôle d'utilisateur souhaité dans la liste déroulante.
7. Cochez la case **Active** (Actif) pour activer l'utilisateur immédiatement ou désélectionnez la case pour activer l'utilisateur plus tard (c.-à-d. après la formation).
8. Sélectionnez **Save** (Sauvegarder) deux fois pour sauvegarder et confirmer les modifications.
Le nouvel utilisateur apparaît maintenant sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Modifier les utilisateurs

Modifiez les informations utilisateur comme suit.

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

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

Désactiver des utilisateurs

Désactivez un utilisateur comme suit.

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

Gérer un lecteur réseau partagé

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

Ajouter un lecteur réseau partagé

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

1. Dans le Dashboard (Tableau de bord), sélectionnez **Folders** (Dossiers).
2. Sélectionnez **Add folder** (Ajouter un dossier).
3. Saisissez les informations suivantes fournies par l'administrateur informatique :
 - **Location** (Emplacement) : chemin complet vers l'emplacement du serveur 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 serveur NAS.
 - **Password** (Mot de passe) : mot de passe désigné pour le Serveur sur site lorsqu'il accède au serveur NAS.
4. Sélectionnez **Save** (Enregistrer).
5. Sélectionnez **Test** pour tester la connexion au serveur NAS.
Si la connexion échoue, confirmez le nom du serveur, le nom d'emplacement, le nom d'utilisateur et le mot de passe avec l'administrateur informatique.
6. Redémarrez le serveur pour appliquer les modifications.

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

Modifier un lecteur réseau partagé

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

Supprimer un lecteur réseau partagé

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

Configurer les paramètres réseau et de certificat

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

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

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

Configurer les paramètres de certificat

Un certificat SSL (Secure Sockets Layer) est un fichier de données qui permet une connexion sécurisée entre le Serveur sur site et un navigateur.

1. Utilisez l'onglet Certificate Configuration (Configuration du certificat) pour configurer les paramètres de certificat SSL suivants :
 - **Laboratory Email** (E-mail du laboratoire) : e-mail de contact du laboratoire d'essai (nécessite un format d'adresse e-mail valide).
 - **Organization Unit** (Unité organisationnelle) : service

- **Organization** (Organisation) : nom du laboratoire d'analyse.
- **Location** (Emplacement) : adresse du laboratoire d'essai.
- **State** (État) : état du laboratoire d'essai.
- **Country** (Pays) : pays où se trouve le laboratoire d'essai.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Empreinte numérique du certificat [SHA1]) : numéro d'identification de la certification.

Le SHA1 garantit que les utilisateurs ne reçoivent pas d'avertissements de certificat lorsqu'ils accèdent au Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2. Le SHA1 apparaît après la génération ou la régénération d'un certificat. Pour plus d'informations, consultez la section [Régénérer un certificat à la page 36](#).

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

Configurer les paramètres réseau et serveur

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

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



ATTENTION

Des paramètres incorrects peuvent perturber la connexion avec le serveur.

Télécharger et installer un certificat

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

1. Dans le Dashboard (Tableau de bord), sélectionnez **Configuration**.
2. Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration de la certification).
3. Sélectionnez **Download Certificate** (Télécharger le certificat) dans l'écran Network Configuration (Configuration réseau).
Le fichier de certificat root_cert.der est téléchargé.

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

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

Régénérer un certificat

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs ont l'autorisation de régénérer les certificats et de redémarrer le système.

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

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

Configurer les notifications par e-mail du système

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 communique avec les utilisateurs en envoyant des notifications par e-mail indiquant la progression du test et des alertes en cas d'erreur ou d'action requise de la part de l'utilisateur. Pour plus d'informations sur les notifications par e-mail envoyées par le système, consultez [Notifications d'Assay Software à la page 88](#).

Assurez-vous que les paramètres de courrier indésirable autorisent les notifications par e-mail du serveur. Les notifications par e-mail sont envoyées à partir d'un compte appelé `VeriSeq@<customer_email_domain>`, où le `<customer_email_domain>` est spécifié par l'équipe informatique locale lorsque le serveur est installé.

Créer une liste d'abonnés aux e-mails

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

Spécifiez une liste d'abonnés comme suit.

1. Dans le Dashboard (Tableau de bord), sélectionnez l'icône Settings (Paramètres).
2. Sélectionnez **Email Configuration** (Configuration de l'e-mail).
3. Dans le champ Subscribers (Abonnés), saisissez les adresses e-mail séparées par des virgules. Vérifiez que les adresses e-mail sont saisies correctement. Le logiciel ne valide pas le format de l'adresse e-mail.
4. Sélectionnez **Save** (Enregistrer).
5. Sélectionnez **Send test message** (Envoyer un message test) pour générer un e-mail test vers la liste des abonnés.

Consultez votre boîte de réception pour vérifier que l'e-mail a été envoyé.

REMARQUE Assurez-vous de sélectionner le bouton **Save** (Sauvegarder) avant d'envoyer un message de test. L'envoi d'un message test avant l'enregistrement supprime toute modification.

Configurer le chiffrement de sauvegarde

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

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

Configurez le chiffrement de sauvegarde comme suit.

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

Générer une sauvegarde non chiffrée

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

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

Créez une sauvegarde non chiffrée comme suit.

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

Vous pouvez confirmer la création d'une sauvegarde non chiffrée en retournant au Dashboard (Tableau de bord) Logiciel VeriSeq NIPT Assay et en affichant le tableau Recent Activities (Activités récentes). Une nouvelle activité doit confirmer la création réussie d'une sauvegarde non chiffrée.

Configurer les mots de passe réseau

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



ATTENTION

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

Configurez les mots de passe réseau comme suit.

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



ATTENTION

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

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



ATTENTION

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

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

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

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

Se déconnecter

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

Analyse et rapports

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

Démultiplexage et génération FASTQ

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

Le tableau suivant fournit des détails sur les données de la feuille d'échantillons.



ATTENTION

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

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

| Nom de la colonne | Description |
|-------------------|--|
| I5_Index_ID | Identification du deuxième adaptateur. |
| index2 | Séquence nucléotidique du deuxième adaptateur. |
| Sample_Project | Identification du projet pour un échantillon donné. Par défaut : vide. |
| SexChromosomes | Analyse relative aux chromosomes sexuels. L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui) : l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et l'indication du sexe sont demandées. • No (Non) : l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et l'indication du sexe ne sont pas demandées. • SCA : le rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels est demandé, l'indication du sexe n'est pas demandée. |
| SampleType | Type d'échantillon. L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Simple) : grossesse embryonnaire unique. • Twin (Gémellaire) : grossesse embryonnaire multiple. • Control (Témoin) : échantillon témoin de sexe et classement d'aneuploïdie connus. • NTC : échantillon témoin sans matrice (pas d'ADN). |

CQ de séquençage

Les mesures de CQ de séquençage identifient les Flow Cell présentant une forte probabilité d'échec à l'analyse. La densité de l'amplifiat, le pourcentage de lectures passant le filtre (PF), le préphasage et les mesures de phasage décrivent la qualité générale des données de séquençage et sont communs à de nombreuses applications de séquençage de nouvelle génération. La mesure de lectures alignées prévues estime le niveau de Flow Cell de la profondeur de séquençage. Si les données de faible qualité échouent à la mesure de lectures alignées prévues, le traitement de la série est terminé. Pour plus d'informations, se reporter à [Mesures et limites du CQ de séquençage à la page 49](#).

Estimations de la fraction fœtale

La fraction fœtale (FF) fait référence au pourcentage d'ADN libre circulant sans cellules dans un échantillon de sang maternel dérivé du placenta. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay utilise des informations provenant de la distribution de la taille des fragments d'ADNlc et des différences de couverture génomique entre l'ADNlc maternel et l'ADNlc fœtal pour calculer une estimation de FF.¹

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

Statistiques utilisées pour la notation finale

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

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

Certaines valeurs de NCV_Y et NCV_X ne sont pas prises en compte dans la capacité du système à déterminer l'ASC. Ces échantillons produisent un résultat Not Reportable (Non déclarable) pour la classification XY. Les résultats autosomiques sont toujours fournis pour ces échantillons si toutes les autres mesures de CQ sont réussies.

CQ d'analyse

Les mesures CQ analytiques sont des mesures calculées pendant l'analyse et utilisées pour détecter les échantillons qui s'écartent trop du comportement attendu. Les données des échantillons qui échouent à ces mesures sont considérées comme non fiables et sont marquées comme ayant échoué. Lorsque les échantillons produisent des résultats en dehors des plages attendues pour ces mesures, le run up NIPT fournit une raison de CQ comme avertissement ou cause de défaillance. Consultez la section [Messages de raison du CQ à la page 67](#) pour plus d'informations sur ces raisons de CQ.

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

CQ des échantillons NTC

La solution VeriSeq NIPT permet l'ajout d'échantillons NTC dans le cadre de la série. Le ML STAR peut générer jusqu'à 2 NTC par série pour les lots de 24 et 48 échantillons et jusqu'à 4 NTC pour les lots de 96 échantillons. Quel que soit le nombre d'échantillons NTC ajoutés, le logiciel vérifie une moyenne minimale de 4 000 000 fragments mappés uniques par échantillon et par groupe. Pour cette raison, n'ajoutez pas plus de 2 échantillons NTC par groupe. Pour plus d'informations, consultez la section [Mesures et limites du CQ de séquençage à la page 49](#).

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

- **NTC sample processing** (Traitement d'échantillon NTC) : lors du traitement d'un échantillon NTC, le logiciel applique un résultat de CQ RÉUSSI lorsque la couverture de l'échantillon est faible, comme attendu pour un échantillon NTC.
- **Patient sample as NTC** (Échantillon de patient marqué comme NTC) : lorsqu'un échantillon de patient, marqué comme NTC, est traité, une couverture élevée est détectée. Étant donné que l'échantillon est marqué comme NTC, le logiciel signale l'état CQ de l'échantillon comme ÉCHEC avec la raison suivante : NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC AVEC COUVERTURE ÉLEVÉE).

Contamination au niveau de la plaque

La contamination au niveau de la plaque est détectée dans les résultats de l'analyse en identifiant la présence du chromosome Y pour chaque échantillon valide non NTC dans un groupe qui a réussi le CQ. Les échantillons non valides sont exclus parce que leurs résultats ne sont pas fiables pour donner une indication précise de la présence du chromosome Y. Les NTC sont exclus parce que toute mesure détectée pour ces échantillons indique une contamination hors de la plaque. Les exclusions sont indiquées séparément dans le rapport NIPT.

Si une contamination au niveau de la plaque est détectée pour un groupe, l'utilisateur est averti par le système de notification par e-mail et par le journal des alertes sur l'interface utilisateur Web. La série ne traitera plus, et les rapports NIPT et supplémentaires ne seront pas générés.

VeriSeq Onsite Server v2

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

Disque local

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

| Nom du dossier | Description | Accès |
|----------------|---|----------------------|
| Apport | Contient des données de séquençage générées par le système de séquençage de nouvelle génération mappé sur le serveur. | Lecture et écriture. |
| Sortie | Contient tous les rapports générés par le logiciel. | Lecture seule. |
| Sauvegarde | Contient des sauvegardes de base de données. | Lecture seule. |

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

Base de données locale

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

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

REMARQUE Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 fournit une option de chiffrement pour la sauvegarde de la base de données. Consultez la section [Configurer le chiffrement de sauvegarde à la page 37](#) pour plus d'informations.

- **Restauration de la base de données** : la base de données peut être restaurée à partir de n'importe quel instantané de sauvegarde donné. Les restaurations sont effectuées uniquement par les techniciens de maintenance sur site Illumina. Le mot de passe de chiffrement doit être fourni pour restaurer une sauvegarde chiffrée. Ce mot de passe doit être le mot de passe en vigueur au moment de la sauvegarde.
- **Sauvegarde des données** : bien que le Serveur sur site puisse être utilisé comme point de stockage principal pour les séries de séquençage, il ne peut stocker qu'environ 300 séries. Vous pouvez configurer une sauvegarde de données automatisée qui s'exécute en continu sur un autre périphérique de stockage à long terme ou un serveur NAS.
- **Maintenance** : à l'exception de la sauvegarde des données, le Serveur sur site n'exige pas que l'utilisateur effectue une maintenance. Les mises à jour du Logiciel VeriSeq NIPT Assay ou du Serveur sur site lui-même sont fournies par l'assistance technique Illumina.

Archiver les données

Consultez la politique d'archivage de votre site informatique local pour déterminer comment archiver les répertoires d'entrée et de sortie. Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay surveille l'espace disque restant dans le répertoire d'entrée et informe les utilisateurs par e-mail lorsque la capacité de stockage restante est inférieure à 1 To.

N'utilisez pas le Serveur sur site pour le stockage des données. Transférez les données vers le Serveur sur site et archivez-les régulièrement.

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

Archivez uniquement les données lorsque le système est inactif et qu'aucune analyse ou séquence n'est en cours.

Mapper lecteurs du serveur

Le Serveur sur site dispose de trois dossiers qui peuvent être mappés individuellement sur n'importe quel ordinateur équipé de Microsoft Windows :

- **input** (entrée) : se mappe vers les dossiers de données de séquençage. Montez sur l'ordinateur connecté au système de séquençage. Configurez le système de séquençage pour diffuser les données vers le dossier d'entrée.
- **output** (sortie) : se mappe aux rapports d'analyse du serveur et aux rapports de traitement de test.

- **backup** (sauvegarde) : se mappe aux fichiers de sauvegarde de la base de données.

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

Mappez chaque dossier comme suit.

1. Connectez-vous à l'ordinateur dans le sous-réseau Serveur sur site.
2. Cliquez avec le bouton droit de la souris sur **Computer** (Ordinateur) et sélectionnez **Map network drive** (Mapper le lecteur réseau).
3. Sélectionnez une lettre dans la liste déroulante des lecteurs.
4. Dans le champ Folder (Dossier), saisissez \\<VeriSeq Onsite Server v2 adresse IP>\<nom du dossier>. Par exemple : \\10.50.132.92\input.
5. Saisissez le nom d'utilisateur et le mot de passe (en tant qu'administrateur actif) du VeriSeq NIPT Assay Software v2. Les dossiers mappés avec succès apparaissent montés sur l'ordinateur. Si le rôle, l'état actif ou le mot de passe de l'administrateur change, la connexion active du serveur mappé est interrompue.
Les dossiers mappés avec succès apparaissent montés sur l'ordinateur.

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

Redémarrer le serveur

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs ont l'autorisation de 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. Saisissez une raison pour l'arrêt du serveur.
La raison est consignée à des fins de dépannage.



ATTENTION

Aucune série de séquençage ou préparation d'échantillon ne doit être active pendant le redémarrage. Cela peut entraîner une perte de données. Le redémarrage du système peut prendre plusieurs minutes. Planifiez votre activité de laboratoire autour du redémarrage.

Cyclage de l'alimentation

Pour le ML STAR et ses périphériques, par exemple le PC, le cyclage de l'alimentation est une étape de maintenance importante pour assurer un fonctionnement sans heurts et éviter les erreurs du système. C'est également une étape cruciale à la fin du flux de travail pour désactiver les périphériques tels que la pompe ou les systèmes CPAC. Pour éviter une consommation d'énergie inutile et des problèmes potentiels, ne laissez pas le système sous tension pendant la nuit suivant son utilisation.

Arrêter le serveur

REMARQUE Seuls les techniciens de maintenance et les administrateurs ont l'autorisation d'arrêter le serveur.

Pour arrêter le serveur Serveur sur site :

1. Dans la liste déroulante **Settings** (Paramètres), sélectionnez **Shut Down Server** (Arrêter le serveur).
2. Sélectionnez **Select Shut** (Arrêter) pour arrêter le Serveur sur site, ou sélectionnez **Cancel** (Annuler) pour quitter sans arrêter.
3. Saisissez une raison pour l'arrêt du Serveur sur site.
La raison est consignée à des fins de dépannage.



ATTENTION

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

Récupération après un arrêt inattendu

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

- Redémarre automatiquement le Logiciel VeriSeq NIPT Assay lors du redémarrage.
- Reconnaît que la série d'analyse a échoué et soumet à nouveau la série à la file d'attente pour traitement.
- Génère un résultat lorsque l'analyse est terminée avec succès.

REMARQUE Si l'analyse échoue, le Logiciel VeriSeq NIPT Assay permet au système de soumettre à nouveau l'analyse jusqu'à trois fois.

Considérations environnementales

Le tableau suivant présente les considérations relatives à la température ambiante du Serveur sur site. Ces considérations ne s'appliquent pas au ML STAR.

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

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

QC Metrics (Indicateurs CQ)

Mesures et limites du CQ quantitatif

| Indicateur | Description | Limite inférieure | Limite supérieure | Justification |
|--------------------|---|-------------------|-------------------|--|
| standard_r_squared | Valeur R au carré du modèle de courbe d'étalonnage. | 0,980 | S.O. | Modèles de courbe d'étalonnage montrant une mauvaise linéarité dans l'espace logarithmique n'est pas un bon facteur prédictif des concentrations réelles des échantillons. |
| standard_slope | Pente du modèle de courbe d'étalonnage. | 0,95 | 1,15 | Modèles de courbes d'étalonnage qui s'inclinent en dehors des attentes les bandes de performance indiquent un modèle peu fiable. |
| ccn_library_pg_ul | Concentration maximale autorisée de l'échantillon. | S.O. | 1 000 pg/ μ l | Les échantillons dont les concentrations d'ADN calculées dépassent les spécifications indiquent une contamination excessive par l'ADN génomique. |

| Indicateur | Description | Limite inférieure | Limite supérieure | Justification |
|------------------|--|-------------------|-------------------|---|
| median_ccn_pg_ul | Valeur médiane de concentration calculée pour tous les échantillons dans le lot. | 16 pg/µl | S.O. | Un groupe de séquençage de volume approprié ne peut pas avoir un nombre excessif d'échantillons trop dilués. Les lots avec un nombre élevé d'échantillons dilués indiquent un échec du processus de préparation des échantillons. |

Mesures et limites du CQ de séquençage

| Indicateur | Description | Limite inférieure | Limite supérieure | Justification |
|-----------------|--|-----------------------------|-----------------------------|--|
| cluster_density | Densité de l'ampliat de séquençage. | 152 000 par mm ² | 338 000 par mm ² | La Flow Cell avec une faible densité d'ampliat ne génère pas suffisamment de lectures. Les Flow Cells d'amplification produisent généralement des données de séquençage de faible qualité. |
| pct_pf | Pourcentage de lectures passant le filtre de chasteté. | ≥ 50 % | S.O. | Les Flow Cell avec un %PF extrêmement faible peuvent avoir une représentation de base anormale et sont susceptibles d'indiquer des problèmes avec les lectures PF. |

| Indicateur | Description | Limite inférieure | Limite supérieure | Justification |
|---------------------------------|---|---------------------|-------------------|--|
| mise en préphase | Fraction de préphasage. | S.O. | $\leq 0,003$ | Recommandations optimisées empiriquement pour le VeriSeq NIPT Solution v2. |
| mise en phase | Fraction de phasage. | S.O. | $\leq 0,004$ | Recommandations optimisées empiriquement pour le VeriSeq NIPT Solution v2. |
| predicted_ aligned_ reads | Nombre moyen estimé de fragments cartographiés de manière unique par échantillon. | \geq 4 000 000 | S.O. | Déterminé comme NES observé minimal dans la population normale. |

Rapports du système

Introduction

Le Logiciel VeriSeq NIPT Assay génère les catégories de rapports suivantes :

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

Un rapport peut être informatif ou exploitable.

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

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

Fichiers de sortie

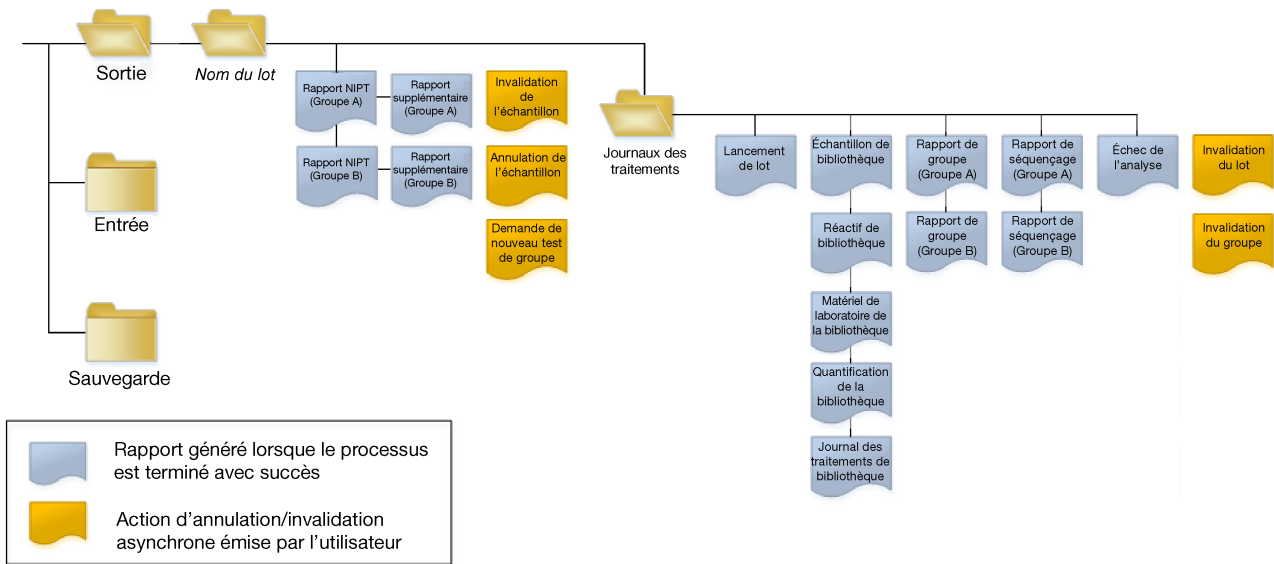
Les rapports Logiciel VeriSeq NIPT Assay sont générés sur le disque dur interne Serveur sur site mappé au disque utilisateur en tant que dossier de sortie en lecture seule. Chaque rapport est généré avec un fichier de somme de contrôle MD5 standard correspondant, qui est utilisé pour vérifier que le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

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

Structure des fichiers de rapports

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

Figure 4 Structure des dossiers de rapports Logiciel VeriSeq NIPT Assay



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

- **Dossier principal (dossier Nom du lot)** : contient des rapports qui fournissent des résultats ou sont associés à des notifications par e-mail générées par le LIMS. Pour plus de détails, consultez la section [Rapports de résultats et de notifications](#) à la page 58.
- **Dossier ProcessLogs** (Journaux de traitement) : contient des rapports liés au traitement. Pour plus de détails, consultez la section [Rapports de traitement](#) à la page 78.

Une liste de tous les rapports est fournie dans le [Résumé des rapports du système](#) à la page 53.

Résumé des rapports du système

| Nom du rapport | Type de rapport | Entité du rapport | Format du nom du fichier de rapport |
|--|-----------------|-------------------|---|
| NIPT Report (Rapport NIPT) à la page 58 | Exploitable | Groupe/Flow Cell | <batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Rapport supplémentaire à la page 70 | Exploitable | Groupe/Flow Cell | <batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Sample Invalidation Report (Rapport d'invalidation d'échantillon) à la page 76 | Exploitable | Échantillon | <batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Sample Cancellation Report (Rapport d'annulation d'échantillon) à la page 77 | Exploitable | Échantillon | <batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Pool Retest Request Report (Rapport de demande de nouveau test de groupe) à la page 78 | Exploitable | Groupe | <batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot) à la page 78 | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot) à la page 79 | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Library Sample Report (Rapport d'échantillon de la bibliothèque) à la page 80 | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la bibliothèque) à la page 81 | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |

| Nom du rapport | Type de rapport | Entité du rapport | Format du nom du fichier de rapport |
|--|-----------------|-------------------|--|
| <i>Library Labware Report (Rapport sur le matériel de laboratoire de la bibliothèque) à la page 82</i> | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Library Quant Report (Rapport de quantification de la bibliothèque) à la page 83</i> | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Library Process Log (Journal des traitements de la bibliothèque) à la page 83</i> | Informatif | Lot | ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab |
| <i>Pool Report (Rapport de groupe) à la page 85</i> | Informatif | Groupe | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe) à la page 85</i> | Informatif | Groupe | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Rapport de séquençage à la page 86</i> | Informatif | Groupe/Flow Cell | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Analysis Failure Report (Rapport d'échec d'analyse) à la page 87</i> | Informatif | Groupe/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 NIPT) | Contient les résultats finaux d'une série d'analyse réussie. | <ul style="list-style-type: none"> L'analyse de la série de séquençage est terminée. |
| Rapport supplémentaire | Contient des résultats supplémentaires pour une analyse réussie. | <ul style="list-style-type: none"> Analyse du séquençage et rapport NIPT tous deux terminés. |
| Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon) | Contient des informations sur un échantillon invalidé. | <ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un échantillon. |
| Sample Cancellation (Annulation d'échantillon) | Contient des informations sur un échantillon annulé. | <ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur annule un échantillon. |
| Demande de nouveau test de groupe | Indique qu'un deuxième groupe peut être généré à partir d'un lot existant. Contient des informations sur l'état du nouveau test du groupe. ¹ | <ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupe. |
| Lancement du lot | Indique le démarrage du traitement d'un nouveau lot. | <ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur lance un nouveau lot. |
| Batch Invalidation (Invalidation du lot) | Contient des informations sur un lot invalidé lancé par un utilisateur. | <ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. |

| Rapport | Description | Événement à l'origine de la génération |
|--|---|--|
| Échantillon de bibliothèque | Répertorie tous les échantillons du lot. | <ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la bibliothèque est terminée. La quantification du lot a échoué. |
| Réactif de la bibliothèque | Contient des informations sur les réactifs de traitement de la bibliothèque. | <ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la bibliothèque est terminée. La quantification du lot a échoué. |
| Matériel de laboratoire de la bibliothèque | Contient des informations sur le matériel de laboratoire pour le traitement de la bibliothèque. | <ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la bibliothèque est terminée. La quantification du lot a échoué. |
| Quantification de la bibliothèque | Contient les résultats du test de quantification de la bibliothèque. | <ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la bibliothèque est terminée. La quantification du lot a échoué. |

| Rapport | Description | Événement à l'origine de la génération |
|--|---|--|
| Library Process Log (Journal des traitements de la bibliothèque) | Contient les différentes étapes réalisées pendant le traitement de la bibliothèque. | <ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalidé. La méthode de préparation de la bibliothèque est terminée. La quantification du lot a échoué. Le processus du lot est terminé. |
| Groupe | Contient des volumes de groupe d'échantillons. | <ul style="list-style-type: none"> La méthode de regroupement est terminée. |
| Pool Invalidation (Invalidation du groupe) | Contient des informations sur un groupe invalidé lancé par un utilisateur. | <ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupe. |
| Séquençage | Contient les résultats du CQ du séquençage. | <ul style="list-style-type: none"> Le CS du séquençage est conforme. Échec du séquençage. Le délai de séquençage est dépassé. |
| Échec de l'analyse | Contient des informations d'analyse d'un groupe ayant échoué. | <ul style="list-style-type: none"> Échec de l'analyse de la série de séquençage. |

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

Rapports de résultats et de notifications

NIPT Report (Rapport NIPT)

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

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

| Colonne | Description | Options de valeur prédéfinie | Type | Regex |
|-------------|--|---|-------|--|
| sex_chrom | Analyse des chromosomes sexuels demandée. Détermine la présentation de la classification de l'aneuploïdie et des informations sur les chromosomes sexuels. | <p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Oui) : l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et l'indication du sexe sont demandées. • No (Non) : l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et l'indication du sexe ne sont pas demandées. • SCA : le rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels est demandé, l'indication du sexe n'est pas demandée. • Not Specified (Non spécifié) : aucune option de rapport des chromosomes sexuels n'a été fournie pour cet échantillon. <p>Le rapport NIPT affiche les valeurs oui, non et sca en minuscules.</p> | enum | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |
| screen_type | Type de dépistage. | <p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (De base) : dépistage des chromosomes 13, 18 ou 21. • Genomewide (Pangénomique) : dépistage de l'ensemble du génome. • Not Specified (Non spécifié) : aucun type de dépistage n'a été fourni pour cet échantillon. <p>Le rapport NIPT affiche les valeurs de base et pangénomiques en minuscules.</p> | texte | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |
| Flow Cell | Code-barres de la Flow Cell de séquençage. | Non applicable | texte | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |

| Colonne | Description | Options de valeur prédéfinie | Type | Regex |
|----------|--|--|----------|--|
| class_sx | Classification de l'aneuploïdie des chromosomes sexuels. | <p>L'un des éléments suivants, en fonction du type d'échantillon et de l'option de déclaration des chromosomes sexuels sélectionnés :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) : consultez la description d'anomalie pour les détails de l'anomalie. • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) : échantillon négatif et sexe non rapportés. • NO ANOMALY DETECTED – XX (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE – XX) : échantillon négatif avec un fœtus féminin. • NO ANOMALY DETECTED – XY (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE – XY) : échantillon négatif avec un fœtus masculin. • NOT REPORTABLE (NON DÉCLARABLE) : le logiciel n'a pas pu signaler le chromosome sexuel. | class_sx | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |

| Colonne | Description | Options de valeur prédéfinie | Type | Regex |
|----------|--|---|----------|--|
| class_sx | Classification de l'aneuploïdie des chromosomes sexuels. | <ul style="list-style-type: none"> • NO CHR Y PRESENT (ABSENCE DU CHROMOSOME Y) : grossesse gémellaire sans chromosome Y détecté. • CHR Y PRESENT (PRÉSENCE DU CHROMOSOME Y) : grossesse gémellaire avec chromosome Y détecté. • CANCELLED (ANNULÉ) : échantillon annulé par l'utilisateur. • INVALIDATED (INVALIDÉ) : l'échantillon a échoué au CQ ou a été invalidé par l'utilisateur. • NOT TESTED (NON TESTÉ) : le chromosome sexuel n'a pas été testé. • Not applicable (Sans objet) : la catégorie ne s'applique pas à l'échantillon. | class_sx | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |

| Colonne | Description | Options de valeur prédéfinie | Type | Regex |
|---------------------|---|---|-------|--|
| class_auto | Classification des aneuploïdies dans les autosomes. Signalé comme ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) si une anomalie dans le type de dépistage sélectionné a été détectée pour l'échantillon. | <p>L'un des éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) : anomalie chromosomique autosomique détectée. • NO ANOMALY DETECTED (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) : aucune anomalie autosomique détectée. • CANCELLED (ANNULÉ) : échantillon annulé par l'utilisateur. • INVALIDATED (INVALIDÉ) : l'échantillon a échoué au CQ ou a été invalidé par l'utilisateur. • Not applicable (Sans objet) : la catégorie ne s'applique pas à l'échantillon. | texte | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |
| anomaly_description | Chaîne de type ISCN qui décrit toutes les anomalies à signaler. Les anomalies multiples sont séparées par des points-virgules. | <p>DETECTED (DÉTECTÉ) : suivi de chaînes séparées par des points-virgules concaténant les formats suivants, dans l'ordre des chromosomes :</p> <pre>(\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\) XO XXX XXY XYY</pre> <p>ou NO ANOMALY DETECTED (Aucune anomalie détectée) not applicable (sans objet) INVALIDATED (Invalidé) CANCELLED (Annulé).</p> | texte | <i>Chaînes séparées par des points-virgules et autres valeurs décrites dans la section Règles de description des anomalies à la page 65.</i> |

| Colonne | Description | Options de valeur prédéfinie | Type | Regex |
|-----------|---|---|-------|--|
| qc_flag | Résultats de l'analyse CQ. Seules les valeurs qc_flag de WARNING (Avertissement) et de PASS (Réussite) rapportent des résultats. Toutes les autres valeurs ne le font pas. | L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • PASS (RÉUSSITE) • WARNING (AVERTISSEMENT) • FAIL (ÉCHEC) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • NTC_PASS | enum | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |
| qc_reason | Échec du CQ ou informations d'avertissement. | L'un des éléments suivants : <ul style="list-style-type: none"> • NONE (AUCUN) (statut du CQ = PASS) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalies multiples détectées) (statut du CQ = WARNING) • FAILED iFACT (ÉCHEC DU TEST IFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES EN DEHORS DE LA PLAGE PRÉVUE) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE LA TAILLE DES FRAGMENTS EN DEHORS DE LA PLAGE ATTENDUE) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES DE FLOW CELL EN DEHORS DE LA PLAGE PRÉVUE) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÉCHEC D'ESTIMATION DE LA FRACTION FŒTALE) | texte | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |

| Colonne | Description | Options de valeur prédéfinie | Type | Regex |
|-----------|---|---|-------|--|
| qc_reason | Échec duCQ ou informations d'avertissement. | <ul style="list-style-type: none"> • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SÉQUENÇAGE DES DONNÉES EN DEHORS DE LA PLAGE PRÉVUE) • UNEXPECTED DATA (DONNÉES INATTENDUES) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC AVEC COUVERTURE ÉLEVÉE) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) | texte | <i>Valeurs spécifiées dans Options de valeurs prédéfinies.</i> |
| ff | Fraction foétale estimée. | Pourcentage d'ADNlc prélevé sur le fœtus arrondi à l'entier le plus proche. Les résultats inférieurs à 1 % sont présentés comme < 1 %. | texte | <i>Non applicable</i> |

Règles de description des anomalies

Si l'analyse Logiciel VeriSeq NIPT Assay v2 identifie une anomalie, le champ anomaly_description du rapport NIPT affiche la valeur DETECTED (Déte t ) suivie d'une cha ne de texte. Ce texte d crit toutes les anomalies   signaler selon les directives stylistiques du International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (Comit  permanent international sur la nomenclature cytog n tique, ISCN). La cha ne contient plusieurs  l ments s par s par des points-virgules. Chaque  l ment repr sente une trisomie ou une monosomie dans un autosome, une aneuplo die des chromosomes sexuels ou une d l tion ou duplication partielle.

Les  l ments de trisomie et de monosomie sont not s respectivement +<chr> et -<chr>, o  <chr> est le num ro du chromosome.

Par exemple, un  chantillon avec une trisomie sur le chromosome 5 appara t comme suit :

```
+5
```

Un  chantillon pr sentant une monosomie sur le chromosome 6 appara t comme suit :

```
-6
```

Les aneuplo dies des chromosomes sexuels utilisent une notation standard, avec les valeurs possibles suivantes :

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

Les d l tions ou les duplications partielles ne font  tat que des autosomes et n'apparaissent que dans les d pistages pang nomiques. La syntaxe d'une d l tion ou d'une duplication partielle est <type> (<chr>)(<start band><end band>), o  ce qui suit est vrai :

- <type> est le type d' v nement, soit del pour la suppression, soit dup pour la duplication.
- <chr> est le num ro du chromosome.
- <start band> est la bande cyto contenant le d but de l' v nement.
- <end band> est la bande cyto contenant la fin de l' v nement.

Par exemple, une d l tion ou une duplication partielle dans laquelle le cytoband   p13 sur le chromosome 19 a une duplication appara t comme suit :

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

Le champ anomaly_description suit quatre r gles de commande :

1. Les  l ments sont class s par num ro de chromosome, qu'il s'agisse d'un chromosome entier ou d'une d l tion ou duplication partielle. Une aneuplo die des chromosomes sexuels, le cas  ch ant, appara t en dernier.
2. Pour les anomalies au sein du m me chromosome, les aneuplo dies du chromosome entier surviennent avant les d l tions ou les duplications partielles.

3. Pour les délétions ou les duplications partielles au sein du même chromosome, les délétions se produisent avant les duplications.
4. Les délétions ou les duplications partielles du même type au sein du même chromosome sont triées par la base de départ, qui apparaît dans le rapport complémentaire.

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

Messages de raison du CQ

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

| Message de raison du CQ | Description | Action recommandée |
|---|--|--------------------------|
| FAILED iFACT (ÉCHEC DU TEST IFACT) | Test de confiance individuel sur l'aneuploïdie fœtale (iFACT) : mesure de CQ qui combine l'estimation de la fraction fœtale avec les mesures de la série associées à la couverture pour déterminer si le système a la confiance statistique requise pour réaliser une définition sur un échantillon donné. | Retraiter l'échantillon. |
| DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES EN DEHORS DE LA PLAGE PRÉVUE) | L'écart moyen par rapport à la couverture euploïde n'est pas cohérent avec la distribution des données formée. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon. | Retraiter l'échantillon. |

| Message de raison du CQ | Description | Action recommandée |
|---|---|---------------------------|
| FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE LA TAILLE DES FRAGMENTS EN DEHORS DE LA PLAGE ATTENDUE) | La distribution de la taille des fragments n'est pas cohérente avec la distribution des données formées. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon. | Retraiter l'échantillon. |
| FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES DE FLOW CELL EN DEHORS DE LAPLAGE PRÉVUE) | Les données Flowcell ne sont pas cohérentes avec la distribution des données formées. Peut-être causé par une erreur dans la configuration de la Flow Cell. | Retraiter l'échantillon. |
| FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÉCHEC D'ESTIMATION DE LA FRACTION FŒTALE) | Impossible de produire une estimation valide de fraction fœtale. | Retraiter l'échantillon. |
| SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SÉQUENÇAGE DES DONNÉES EN DEHORS DE LA PLAGE PRÉVUE) | Les données de séquençage d'entrée ne sont pas cohérentes avec la distribution des données formées. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon. | Reséquencer la Flow Cell. |

| Message de raison du CQ | Description | Action recommandée |
|---|--|--|
| UNEXPECTED DATA (DONNÉES INATTENDUES) | Le rapport génère un problème de CQ qui ne correspond à aucune des autres raisons de CQ répertoriées dans ce tableau. | Contacter l'assistance technique Illumina. |
| MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (PLUSIEURS ANOMALIES DÉTECTÉES) | <p>Au moins deux anomalies à signaler (y compris les aneuploïdies des chromosomes entiers et les événements CNV) sont détectées dans l'échantillon.</p> <p>La détection de plusieurs anomalies peut indiquer une mauvaise manipulation de l'échantillon ou un événement plus rare, comme une tumeur maligne maternelle. Ce message est un avertissement. Il ne représente pas un échec du CQ. Les résultats sont rapportés afin que vous puissiez voir les anomalies détectées.</p> <p>Cependant, vous devrez peut-être retraiter l'échantillon.</p> | Retraiter l'échantillon. |

| Message de raison du CQ | Description | Action recommandée |
|--|---|--------------------------|
| NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC AVEC COUVERTURE ÉLEVÉE) | Couverture élevée détectée pour un échantillon NTC (aucun matériel ADN attendu). Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon. | Retraiter l'échantillon. |
| CANCELLED (ANNULÉ) | L'échantillon a été annulé par un utilisateur. | Non applicable |
| INVALIDATED (INVALIDÉ) | L'échantillon a été invalidé par un utilisateur. | Non applicable |

Rapport supplémentaire

Le rapport supplémentaire contient des données pour des mesures supplémentaires basées sur un lot, un échantillon ou une région. Dans ce rapport, chaque ligne représente une mesure. Plusieurs mesures s'appliquent pour le même lot, échantillon ou région.

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

| Colonne | Description | Type | Regex |
|----------------|--------------------------------|-------|---|
| Flow Cell | Code-barres pour la Flow Cell. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| batch_name | Nom du lot concerné. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode | Code-barres de l'échantillon. | texte | S.O. (sans objet) pour les mesures par lot. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Colonne | Description | Type | Regex |
|--------------------|---|-------|---|
| region (région) | Soit le chromosome entier, soit une description de la région de délétion ou de duplication partielle. | texte | S.O. (sans objet) pour les mesures par lot ou par échantillon. chr[12]?[0-9X] - pour les mesures de région de chromosome entier. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}) - pour les mesures de région de délétion ou de duplication partielle. |
| metric_ name | Nom de la mesure décrite. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| metric_ value | Valeur de la mesure. | varie | <i>Consultez la section Mesures de Supplementary Report (Rapport complémentaire) à la page 71.</i> |

Mesures de Supplementary Report (Rapport complémentaire)

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

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

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

| Nom de la mesure | Fréquence | Description | Type | Regex ou plage de valeurs |
|---------------------|-----------------|--|-----------------|---------------------------|
| genome_ assembly | Par lot | Système de coordonnées pour l'alignement des données de séquençage et des coordonnées de région de rapport. Toujours GRCh37 pour VeriSeq NIPT Solution v2. | texte | ^GRCh37\$ |
| frag_size_dist | Par échantillon | Écart type des différences entre les distributions cumulées réelles et attendues de taille de fragments. | nombre flottant | (0, Inf) |
| fetal_fraction | Par échantillon | Fraction fœtale rapportée. | nombre flottant | (0, 1) |

| Nom de la mesure | Fréquence | Description | Type | Regex ou plage de valeurs |
|----------------------|-----------------|---|-----------------|---------------------------|
| NCV_X | Par échantillon | Valeur chromosomique normalisée du chromosome X. N'apparaît que si l'option d'indication des chromosomes sexuels le permet. Sinon, cette mesure apparaît comme NOT TESTED (NON TESTÉE). | nombre flottant | (-Inf, Inf) |
| NCV_Y | Par échantillon | Valeur chromosomique normalisée du chromosome Y. N'apparaît que si l'option d'indication des chromosomes sexuels le permet. Sinon, cette mesure apparaît comme NOT TESTED (NON TESTÉE). | nombre flottant | (-Inf, Inf) |
| number_of_cnv_events | Par échantillon | Nombre de régions de délétion ou de duplication partielle détectées dans l'échantillon. | entier | (0, Inf) |
| non_excluded_sites | Par échantillon | Nombre de lectures restantes après filtrage, qui sont comptées pour l'analyse. Pour les échantillons avec ≤ 2 millions ou ≥ 60 millions de lectures, le CQ de l'analyse échoue et un message FAILED iFACT (ÉCHEC du test iFACT) s'affiche. NES est l'une des mesures spécifiques utilisées pour calculer le CQ du test iFACT et n'est pas le seul facteur déterminant pour les résultats réussis ou échoués. | entier | (0, Inf) |

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Rapports de traitement

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

Batch Initiation Report (Rapport de lancement de lot)

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

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

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

Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot)

Le système génère un Batch Invalidation Report (Rapport d'invalidation de lot) en cas d'invalidation ou d'échec du lot.

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

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

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

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

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

Le système génère un Library Reagent Report (Rapport sur les réactifs de la bibliothèque) en cas d'échec ou d'invalidation du lot, à la fin réussie de la bibliothèque et à la fin réussie de la quantification.

| Colonne | Description | Type | Regex |
|----------------------|---|---------------------|----------------------------------|
| batch_name | Nom du lot. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| processus | Nom du processus, au format PROCESSUS:sous-processus. Options de valeur : <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLEMENT) : Batch_validation, avant essorage, après essorage, data_transact. • EXTRACTION : configuration, chimie, data_transact. • LIBRARY (BIBLIOTHÈQUE) : configuration, chimie, data_transact, terminé. • QUANT (QUANTIFICATION) : configuration, build_standards, build_384, analyse, data_transact. • POOLING (REGROUPEMENT) : analyse, configuration, regroupement, data_transact, terminé. | texte | ^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$ |
| reagent_name | Nom du réactif. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| lot | Code-barres du réactif. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| expiration_date | Date de péremption au format fabricant. | texte | ^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$ |
| operator (opérateur) | Nom d'utilisateur de l'opérateur. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated (lancé) | Horodatage de lancement associé au réactif. | Horodatage ISO 8601 | |

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

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

| Colonne | Description | Type | Regex |
|-------------------|---|---------------------|------------------------|
| batch_name | Nom du lot. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_name | Nom du matériel de laboratoire. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_barcode | Code-barres du matériel de laboratoire. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated (lancé) | Horodatage de lancement associé au matériel de laboratoire. | Horodatage ISO 8601 | |

Library Quant Report (Rapport de quantification de la bibliothèque)

Le système génère un Library Quant Report (Rapport de quantification de la bibliothèque) une fois la quantification terminée avec succès.

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

Library Process Log (Journal des traitements de la bibliothèque)

Le système génère un Library Process Log (Journal des traitements de la bibliothèque) au début et à la fin ou en cas d'échec de chaque traitement de lot ; en cas d'échec ou d'invalidation du lot ; et à la fin de l'analyse (généré par groupe).

| Colonne | Description | Type | Regex |
|----------------------|--|---------------------|---|
| batch_name | Nom du lot. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| processus | Nom du processus par lot, au format PROCESSUS:sous-processus. Options de valeur : ISOLATION (ISOLEMENT) : Batch_validation, avant essorage, après essorage, data_transact. EXTRACTION : configuration, chimie, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTHÈQUE) : configuration, chimie, data_transact, terminé. QUANT (QUANTIFICATION) : configuration, build_standards, build_384, analyse, data_transact. POOLING (REGROUPEMENT) : analyse, configuration, regroupement, data_transact, terminé. | texte | ^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$ |
| operator (opérateur) | Initiales de l'opérateur. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| instrument | Nom de l'instrument. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| démarré | Date et heure de début du traitement par lots. | Horodatage ISO 8601 | |
| finished (terminé) | Date et heure de fin ou d'échec du traitement par lots. | Horodatage ISO 8601 | |
| status (état) | Lot actuel. | enum | completed (terminé) failed (échec) started (démarré) aborted (annulé) |

Pool Report (Rapport de groupe)

Le système génère un Pool Report (Rapport de groupe) lorsque la bibliothèque est terminée avec succès, en cas d'échec du lot et d'invalidation du lot si l'événement se produit après le démarrage du regroupement.

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

Pool Invalidation Report (Rapport d'invalidation de groupe)

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

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

Rapport de séquençage

Le système génère un Sequencing Report (Rapport de séquençage) pour la série de séquençage lorsque le séquençage est terminé ou que le séquençage expire.

| Colonne | Description | Type | Regex |
|-------------------|---|-----------------|---|
| batch_name | Nom du lot. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode | Code-barres du groupe associé à la série de séquençage. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| instrument | Numéro de série du système de séquençage. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| Flow Cell | Flow Cell associée à la série de séquençage. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| software_version | Concaténation de l'application/version logicielle utilisée pour générer les données sur le système de séquençage. | texte | |
| run_folder | Nom du fichier de séquençage. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]+\$ |
| sequencing_status | État de la série de séquençage. | enum | completed (terminé) timed out (expiré) failed (échec) |
| qc_status | Statut CQ de la série de séquençage. | enum | pass (réussite) fail (échec) error (erreur) |
| qc_reason | Raisons de l'échec du CQ, valeurs séparées par des points-virgules. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| cluster_density | Densité de l'amplifiat (médiane par Flow Cell sur les plaques). | nombre flottant | |
| pct_q30 | Bases en pourcentage au-dessus du Q30. | nombre flottant | |
| pct_pf | Pourcentage de lectures passant le filtre. | nombre flottant | |
| mise en phase | Mise en phase. | nombre flottant | |

| Colonne | Description | Type | Regex |
|-------------------------|--|---------------------|-------|
| mise en préphase | Mise en préphase. | nombre flottant | |
| predicted_aligned_reads | Lectures alignées prévues. | long | |
| démarré | Horodatage associé au démarrage du séquençage. | Horodatage ISO 8601 | |
| terminé | Horodatage associé à la fin du séquençage. | Horodatage ISO 8601 | |

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

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

| Colonne | Description | Type | Regex |
|-----------------------|--|---------------------|------------------------|
| batch_name | Nom du lot. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode | Code-barres du groupe associé à l'analyse échouée. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| Flow Cell | Code-barres de la Flow Cell associé à une analyse échouée. | texte | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sequencing_run_folder | Dossier de série de séquençage associé à une analyse échouée. | texte | ^[a-zA-Z0-9_]+\$ |
| analysis_run_status | État de la série de séquençage associé à l'échec de l'analyse. | texte | ^[a-zA-Z0-9_]+\$ |
| timestarted | Horodatage associé au début de l'analyse. | Horodatage ISO 8601 | |
| timefinished | L'horodatage associé à l'analyse a échoué. | Horodatage ISO 8601 | |

Dépannage

Introduction

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

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

Notifications d'Assay Software

Cette section décrit les notifications de Logiciel VeriSeq NIPT Assay.

Notifications de progression

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

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|--|-------------------------------|---|-----------------|--------|--------------------|
| Batch initiation (Lancement de lot) | Préparation des bibliothèques | L'utilisateur a créé un nouveau lot. | Activité | Oui | Non applicable |
| Batch Library Complete (Bibliothèque de lots terminée) | Préparation des bibliothèques | Bibliothèque terminée pour le lot actuel. | Activité | Non | Non applicable |

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

Notifications d'invalidation

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

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

Notifications d'erreur récupérables

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

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|---|------------|---|-----------------|--------|--|
| Missing Instrument Path (Chemin de l'instrument manquant) | Séquençage | Le système ne peut pas localiser/se connecter à un dossier de séquençage externe. | Alerte | Oui | <ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez la connexion réseau. Consulter les Procédures d'action recommandées à la page 102 Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique 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 disque disponible. Consulter les Procédures d'action recommandées à la page 102. Libérez de l'espace disque ou effacez les données de sauvegarde. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. |

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

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|--|-------------|---|-----------------|--------|--|
| Missing Sample Attributes (Attributs d'échantillon manquants) | Pré-analyse | Le logiciel n'a pas trouvé de définition pour le type d'échantillon, l'option chromosome sexuel ou le type de dépistage pour certains des échantillons. | Avis | Oui | Un ou plusieurs attributs d'échantillon n'ont pas été fournis pour l'échantillon spécifié. Saisissez les attributs d'échantillon manquants dans le Workflow Manager ou invalidez l'échantillon pour permettre au logiciel de continuer. |
| Sample Sheet Generation failed (Échec de génération de la feuille d'échantillon) | Pré-analyse | Le logiciel n'a pas pu générer de feuille d'échantillon. | Alerte | Oui | <ul style="list-style-type: none"> • Vérifiez l'espace disque disponible. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou effacez les sauvegardes de données. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. • Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez la connexion au réseau. Consultez les Procédures d'action recommandées à la page 102. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|---|-------------|---|-----------------|--------|---|
| Unable to check disk space (Impossible de vérifier l'espace disque) | Pré-analyse | Le logiciel n'a pas pu vérifier l'espace disque. | Alerte | Oui | <ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez la connexion réseau. Consulter les Procédures d'action recommandées à la page 102 ID d'action 2 à la page 102. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |
| Insufficient Disk Space for Analysis (Espace disque insuffisant pour l'analyse) | Pré-analyse | Le logiciel a détecté qu'il n'y avait pas assez d'espace disque pour démarrer une nouvelle analyse. | Alerte | Oui | Libérez de l'espace disque ou effacez les données de sauvegarde. Consulter les Procédures d'action recommandées à la page 102 ID d'action 3 à la page 103. |
| Unable to launch Analysis Pipeline (Impossible de lancer le pipeline d'analyse) | Pré-analyse | Le logiciel n'a pas pu démarrer une analyse pour le dossier de séquençage donné. | Alerte | Oui | Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|---|-------------|---|-----------------|--------|--|
| Sequencing folder Read/Write permission failed (Échec de l'autorisation de lecture/écriture du dossier de séquençage) | Pré-analyse | Le test logiciel qui vérifie l'autorisation de lecture/écriture dans le dossier de séquençage a échoué. | Avertissement | Oui | <ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |
| Échec de l'analyse - Réessayer | Analyse | Analysis has failed. Retrying. (Échec de l'analyse. Réessayer.) | Avis | Oui | Aucune |
| Results Already Reported (Rapport de résultats déjà généré) | Système | Le logiciel a déterminé qu'un rapport NIPT était déjà généré pour le type de groupe actuel. | Activité | Oui | Aucune |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|---|--------------------------------|---|-----------------|--------|--|
| Unable to deliver email notifications (Impossible d'envoyer des notifications par e-mail) | Système | Le système ne peut pas envoyer de notifications par e-mail. | Avertissement | S.O. | <ol style="list-style-type: none"> Vérifier la validité de la configuration de messagerie définie sur le système. Consultez la section Configurer les notifications par e-mail du système à la page 36. Envoyer un e-mail de test. Consultez la section Configurer les notifications par e-mail du système à la page 36. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |
| Time Skew Detected (Décalage temporel détecté) | Préparation de la bibliothèque | Le logiciel a détecté un décalage temporel de plus d'une minute entre l'horodatage fourni par le Workflow Manager et l'heure locale du serveur. | Avertissement | Non | <ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'heure locale sur la machine Workflow Manager. Vérifiez l'heure locale Serveur sur site indiquée sur l'interface utilisateur Web (onglet Server Status [État du serveur]). |

Notifications d'erreur irrécupérables

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

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|--|-------------------------------|--|-----------------|--------|---|
| Batch Failure (Échec du lot) | Préparation des bibliothèques | Échec du CQ du lot. | Avis | Oui | Redémarrez la mise en plaque de la bibliothèque. |
| Report Generating Failure (Rapport générant une défaillance) | Création de rapport | Le système n'est pas parvenu à générer un rapport. | Alerte | Oui | <ul style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disque disponible. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. Si l'espace est insuffisant, libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|---|------------|---|-----------------|--------|--|
| Failed to Parse Run Parameters file (Échec de l'analyse du fichier des paramètres de série) | Séquençage | Le système n'est pas parvenu à ouvrir/analyser le fichier RunParameters.xml. | Avertissement | Oui | Le fichier RunParameters.xml est corrompu. Vérifiez la configuration de l'instrument et relancez le séquençage du groupe. |
| Unrecognized Run Parameters (Paramètres de la série non reconnus) | Séquençage | Le logiciel a lu des paramètres de série qui ne sont pas compatibles. | Avertissement | Oui | Le logiciel n'a pas pu créer des paramètres de séquençage à partir du fichier de configuration de l'instrument. Vérifiez la configuration de l'instrument et relancez le séquençage du groupe. |
| Invalid Run Parameters (Paramètres de série non valides) | Séquençage | Le logiciel a lu des paramètres de série requis qui ne sont pas compatibles avec le test. | Avertissement | Oui | La vérification de la compatibilité du logiciel a échoué. Vérifiez la configuration de l'instrument et relancez le séquençage du groupe. |
| No Pool Barcode found (Aucun code-barres de groupe trouvé) | Séquençage | Le logiciel n'est pas parvenu à associer la Flow Cell pour la série de séquençage à un code-barres de groupe connu. | Avertissement | Oui | Saisie incorrecte du code-barres du groupe. Relancez le séquençage du groupe. |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|--|------------|---|-----------------|--------|---|
| Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Séquençage terminé mais fichier de code-barres du groupe manquant) | Séquençage | La série de séquençage a été terminée, mais le fichier contenant le code-barres du groupe n'a pas été détecté. | Alerte | Oui | Défaillance possible du système de séquençage. Pour obtenir une assistance, contactez l'assistance technique Illumina. |
| Unable to read Pool Barcode File (Impossible de lire le fichier de code-barres du groupe) | Séquençage | Le fichier contenant le code-barres du groupe est corrompu. | Alerte | Oui | Défaillance possible du système de séquençage ou du réseau. Pour obtenir une assistance, contactez l'assistance technique Illumina. |
| Pool Barcode File Mismatch (Incompatibilité des fichiers de code-barres du groupe) | Séquençage | Le fichier de code-barres du groupe détecté fait référence à un ID de Flow Cell différent de celui associé au séquençage. | Alerte | Oui | Défaillance possible du système de séquençage. Contactez l'assistance technique Illumina pour obtenir de l'aide. |
| Sequencing Timed Out (Délai d'expiration duséquençage) | Séquençage | La série de séquençage ne s'est pas terminée dans une période donnée. | Avertissement | Oui | Vérifiez le système de séquençage et la connexion réseau. Relancez le séquençage du groupe. |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|--|------------------|---|-----------------|--------|---|
| Sequencing QC files generation failed (Échec de la génération des fichiers CQ de séquençage) | CQ de séquençage | La série de séquençage est terminée, mais les fichiers de CQ interop sont corrompus. | Alerte | Oui | Vérifiez le système de séquençage et la connexion réseau. Relancez le séquençage du groupe. |
| Échec du CQ du séquençage | CQ de séquençage | La série de séquençage est terminée et le contrôle CQ de séquençage a échoué. | Avis | Oui | Relancez le séquençage du groupe. |
| Analysis Failed for Maximum number of attempts (Échec de l'analyse pour cause de nombre maximal de tentatives) | Analyse | Toutes les tentatives d'analyse ont échoué. Aucune nouvelle autre tentative ne sera réalisée. | Avertissement | Oui | Relancez le séquençage d'un second groupe. |

| Notification | Étape | Quand | Niveau d'alerte | E-mail | Action recommandée |
|---|-----------------|--|-----------------|--------|---|
| Analysis Post Processing Failed (Échec du post traitement de l'analyse) | Après l'analyse | Le logiciel n'est pas parvenu à publier les résultats de l'analyse. | Alerte | Oui | <ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un serveur NAS, vérifier la connexion au réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |
| Analysis Upload Failed (Échec du téléchargement de l'analyse) | Après l'analyse | Le logiciel n'a pas réussi à télécharger les résultats d'analyse dans la base de données. | Alerte | Oui | <ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un serveur NAS, vérifier la connexion au réseau. Consultez la section Procédures d'action recommandées à la page 102. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un e-mail à l'assistance technique Illumina. |
| Contamination au niveau de la plaque détectée | Après l'analyse | Le chromosome Y a été détecté pour tous les échantillons ayant passé le CQ dans le groupe. | Alerte | Oui | Redémarrez la mise en plaque de la bibliothèque. |

Procédures d'action recommandées

| ID d'action | Action recommandée | Étapes |
|-------------|-------------------------------------|--|
| 1 | Vérifier la connexion réseau | <p>Assurez-vous que le serveur NAS de stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. À partir d'une ligne de commande Windows (cmd), tapez la commande suivante : ping <Server IP> Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez également la connexion avec le serveur NAS. 2. Assurez-vous qu'aucun paquet n'est perdu. En cas de perte de paquets, contactez l'administrateur informatique. 3. Testez la connexion comme suit : <ol style="list-style-type: none"> a. Connectez-vous à l'interface utilisateur Web Serveur sur site. b. Dans le menu Dashboard (Tableau de bord), sélectionnez Folder (Dossier). c. Sélectionnez Test et déterminez si le test est réussi. Si le test échoue, consultez la section Modifier un lecteur réseau partagé à la page 33 et assurez-vous que tous les paramètres sont configurés correctement. |
| 2 | Vérifiez l'espace disque disponible | <p>Assurez-vous que le dossier Input (Entrée) du Serveur sur site est mappé avec la machine Windows. Pour plus d'informations, consultez la section Mapper lecteurs du serveur à la page 44.</p> <p>Cliquez avec le bouton droit sur le lecteur mappé au dossier Input (Entrée). Sélectionnez Properties (Propriétés) et affichez les informations relatives à l'espace libre.</p> |

| ID d'action | Action recommandée | Étapes |
|-------------|---|---|
| 3 | Effacer l'espace disque / Sauvegarder les données | <p>Illumina recommande une sauvegarde périodique des données et/ou le stockage des données de séquençage sur le côté serveur. Pour plus d'informations, consultez la section Gérer un lecteur réseau partagé à la page 32.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Pour les données stockées localement sur le Serveur sur site : <ul style="list-style-type: none"> Assurez-vous que le dossier Input (Entrée) du Serveur sur site est mappé avec la machine Windows. Pour plus d'informations, consultez la section Mapper lecteurs du serveur à la page 44. a. Double-cliquez sur le dossier Input (Entrée) et saisissez les informations d'identification pour y accéder. b. Les données de la série séquençage sont répertoriées avec des noms de dossiers correspondant aux noms des séries de séquençage. c. Supprimer ou sauvegarder les dossiers de séquençage traités. 2. Pour les données stockées sur un serveur NAS à distance : <ul style="list-style-type: none"> Assurez-vous que le serveur NAS de stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau. Accédez au dossier sur le lecteur à distance. Les informations d'identification d'accès de l'administrateur informatique sont requises. a. Les données de la série de séquençage sont répertoriées avec des noms de dossiers correspondant aux noms des séries de séquençage. b. Supprimer ou sauvegarder 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 VeriSeq NIPT Assay, un résumé de toutes les erreurs s'affiche à la place de l'écran de connexion. Contactez l'assistance technique Illumina pour signaler les erreurs répertoriées. |
| Restauration de la base de données requise. | Si une restauration de sauvegarde d'une base de données est requise, contactez un technicien de maintenance sur site Illumina. |
| Dérive du système détectée. | Lorsqu'une dérive du système est détectée, le Logiciel VeriSeq NIPT Assay ne traite plus la communication des autres composants du système. Un administrateur peut rétablir le fonctionnement normal du système après avoir activé l'état de détection de dérive. |
| L'alarme du contrôleur RAID s'active. | Un administrateur peut sélectionner le bouton Server alarm (Alarme du serveur) dans l'onglet État du serveur du tableau de bord de Logiciel VeriSeq NIPT Assay pour désactiver l'alarme du contrôleur RAID. Si vous appuyez sur ce bouton, contactez l'assistance technique Illumina pour obtenir de l'aide. |

Tests de traitement des données

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

Tester le serveur

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

Procédure

- Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData.
- Faites une copie de l'un des dossiers suivants, qui se trouve dans le dossier TestingData :
 - Pour les données NextSeq : 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Pour les données NextSeqDx : 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.

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

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

Exécuter des données de test d'analyse complètes

Ce test exécute une série d'analyses complète. Exécutez ce test si le serveur ne parvient pas à traiter/analyser les données ou si le délai est dépassé. Durée : Environ 4 à 5 heures.

Procédure

1. Ouvrez le répertoire d'entrée monté et ouvrez le dossier TestingData.
2. Renommez le dossier suivant en ajoutant le suffixe _000 : 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Le suffixe crée un nom unique pour chaque série de séquençage. Si la série 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 d'entrée.
4. Attendez environ 4 à 5 heures que l'analyse se termine. Assurez-vous que les notifications par e-mail suivantes ont été reçues :
 - a. Analyse du séquençage démarrée
 - b. Rapport NIPT généré pour la série de séquençage.

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

Ressources et références

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

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

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

Acronymes

| Acronyme | Définition |
|----------|---|
| BCL | Base Call File (Fichiers de définition des bases) |
| DIV-CE | Marquage de conformité européen pour les produits de diagnostic <i>in vitro</i> |
| ADNlc | ADN libre circulant |
| ADN | Acide désoxyribonucléique |
| DNS | Domain Name System (Système de noms de domaine) |
| FASTQ | Format de fichier textuel pour stocker la sortie des instruments de séquençage |
| FF | Fraction fœtale |
| PEPS | Premier entré, premier sorti |
| iFACT | Test individuel de confiance pour l'aneuploïdie fœtale |
| IP | Internet Protocol (Protocole Internet) |
| LIMS | Laboratory Information Management System (Système de gestion de l'information du laboratoire) |

| Acronyme | Définition |
|-------------|---|
| LLR | Log Likelihood Ratios (Logarithmes de rapport de vraisemblance) |
| MAC | Media Access Control (Contrôle d'accès aux médias) |
| Serveur NAS | Network-Attached Storage (Stockage connecté au réseau) |
| NES | Non Excluded Sites (Sites non exclus) |
| SNG | Séquençage de nouvelle génération |
| NIPT | Non Invasive Prenatal Testing (Test prénatal non invasif) |
| NTC | No Template Control (Contrôle sans modèle) |
| NTP | Network Time Protocol (Protocole de temps réseau) |
| PF | Filtre de passage |
| CQ | Contrôle qualité |
| Regex | Expression régulière. Une séquence de caractères qui peut être utilisée par des algorithmes de correspondance de chaîne pour la validation des données. |
| SCA | Sex Chromosome Aneuploidy (Aneuploïdie des chromosomes sexuels) |
| FDS | Fiches de données de sécurité |
| SHA1 | Algorithme de hachage sécurisé 1 |
| SSL | Secure Sockets Layer (Couche de sockets sécurisés) |

Assistance technique

Pour une assistance technique, contactez l'assistance technique Illumina.

Site Web : www.illumina.com

E-mail : techsupport@illumina.com

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

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



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

CE
2797

IVD

EC REP



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.

© 2025 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

illumina®