

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

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

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

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

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

© 2021 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

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

Historique des révisions

Document	Date	Description des modifications
Document n° 1000000001949 v04	Août 2021	Mise à jour de l'adresse du représentant autorisé de l'UE.
Document n° 1000000001949 v03	Décembre 2019	Mise à jour de la couverture arrière avec le nouveau numéro et nouvelles adresses des organismes notifiés. Mise à jour des informations NCD et de site non-exclus et des métriques dans les sections Analyse CQ. Correction d'une erreur dans l'en-tête et le nom du produit dans la section VeriSeq serveur sur site et correction de la taille du serveur dans la section Base de données locale dûe à une faute de frappe.
Document n° 1000000001949 v02	Avril 2018	Mise à jour de ce qui suit dans le chapitre Gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT : <ul style="list-style-type: none"> • Ajout de la ligne Modification des attributs de l'échantillon dans le tableau à la section Gestionnaire de lots du VeriSeq NIPT. • Ajout de renseignements sur les colonnes batch_name et sample_barcode dans le tableau Feuille d'échantillons d'entrée. • Ajout de la tâche Modification des attributs de l'échantillon. • Révision des étapes dans les tâches Invalidation de l'échantillon, Invalidation du lot et Invalidation du groupement. • Ajout de la section Téléverser la feuille d'échantillons. • Ajout de l'information sur les paramètres par défaut du rapport des chromosomes sexuels dans la section Configuration du test. <p>Révision des sections suivantes dans le chapitre Logiciel de test VeriSeq NIPT :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Révision des renseignements sur les NTC par analyse dans la section CQ des échantillons NTC. • Ajout d'une remarque sur le protocole Server Message Box (SMB) dans les sections Disque local et Mise en correspondance des lecteurs de serveur. <p>Ajout de renseignements pour l'Australie sur la couverture arrière.</p>
Document n° 1000000001949 v00	Février 2017	Publication originale

Table des matières

Historique des révisions	iii
Chapitre 1 Solution VeriSeq NIPT	1
Introduction	1
Architecture du système	3
Chapitre 2 Gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT	4
Introduction	4
Méthode VeriSeq NIPT Method	4
Gestionnaire de lots du VeriSeq NIPT	4
Services VeriSeq NIPT Services	10
Chapitre 3 Séquenceur nouvelle génération	13
Introduction	13
Groupement de séquences	13
Intégration du stockage de données	13
Capacité de débit d'analyse	14
Contraintes de trafic réseau	14
Chapitre 4 Logiciel de test DPNI VeriSeq	15
Introduction	15
Logiciel de test	15
Interface utilisateur Web	19
Analyse et génération de rapports	28
Serveur VeriSeq Onsite	31
Annexe A Indicateurs de CQ	35
Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites	35
Indicateurs de CQ du séquençage et limites	36
Indicateurs de CQ d'analyse et limites	37
CQ des échantillons NTC	38
Annexe B Rapports du système	39
Introduction	39
Résumé des rapports du système	40
Événements à l'origine de la génération de rapports	41
Rapports de résultats et de notifications	43
Rapports de processus	48
Annexe C Dépannage	55
Introduction	55
Notifications du logiciel de test	55

Problèmes liés au système	64
Tests de traitement des données	65
Annexe D Ressources supplémentaires	67
Annexe E Sigles	68
Assistance technique	69

Solution VeriSeq NIPT

Introduction	1
Architecture du système	3

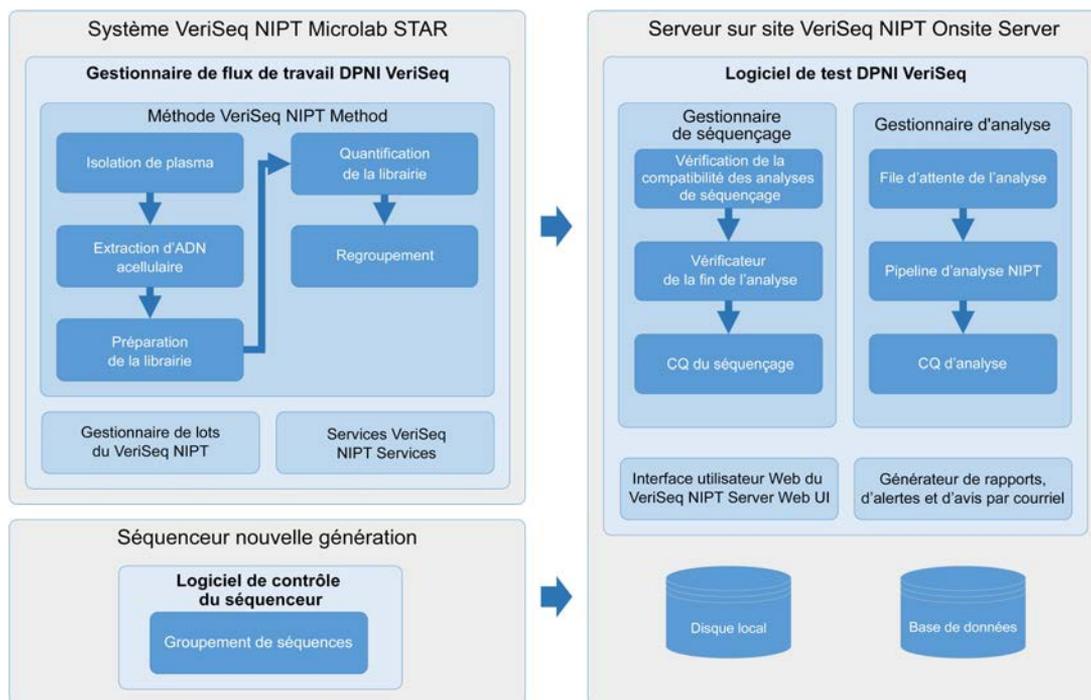
Introduction

La solution VeriSeq NIPT est un test diagnostique *in vitro* conçu pour être utilisé comme un test de dépistage fondé sur le séquençage pour détecter les aneuploïdies fœtales à partir d'échantillons de sang entier périphérique maternel de femmes enceintes d'au moins 10 semaines. Elle fournit de l'information sur les cas d'aneuploïdie des chromosomes 21, 18, 13, X et Y. Elle ne doit pas être utilisée comme l'unique fondement d'un diagnostic ou d'autres décisions sur la prise en charge de la grossesse.

Son architecture comprend les éléments suivants :

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** : un instrument automatisé de manipulation des liquides qui se sert du gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT et des trousseaux VeriSeq NIPT Sample Prep Kits pour préparer les échantillons de librairie et en faire le suivi. Le ML STAR prépare les échantillons conçus pour l'analyse au moyen du logiciel de test VeriSeq NIPT Assay Software en suivant les instructions d'utilisation décrites dans le document *VeriSeq NIPT Solution Package Insert (document n° 100000001856)*.
- ▶ **Séquenceur nouvelle génération (NGS)** : un instrument de séquençage du génome qui permet d'effectuer le séquençage et la génération d'amplifiats sur l'instrument. Le logiciel de gestion du séquenceur donne les étapes pour configurer une analyse de séquençage et produit les lectures de séquençage de tous les échantillons du groupement de la librairie quantifiée. Les données de séquençage sont évaluées par le gestionnaire d'analyse du logiciel de test.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server (Serveur sur site)** : un serveur autonome qui se sert du logiciel de test pour analyser les données de séquençage de lectures appariées. Le logiciel de test fournit différentes statistiques, dont les logarithmes de rapport de vraisemblance qui peuvent servir à évaluer la sous-représentation ou la surreprésentation chromosomique dans chacun des échantillons.

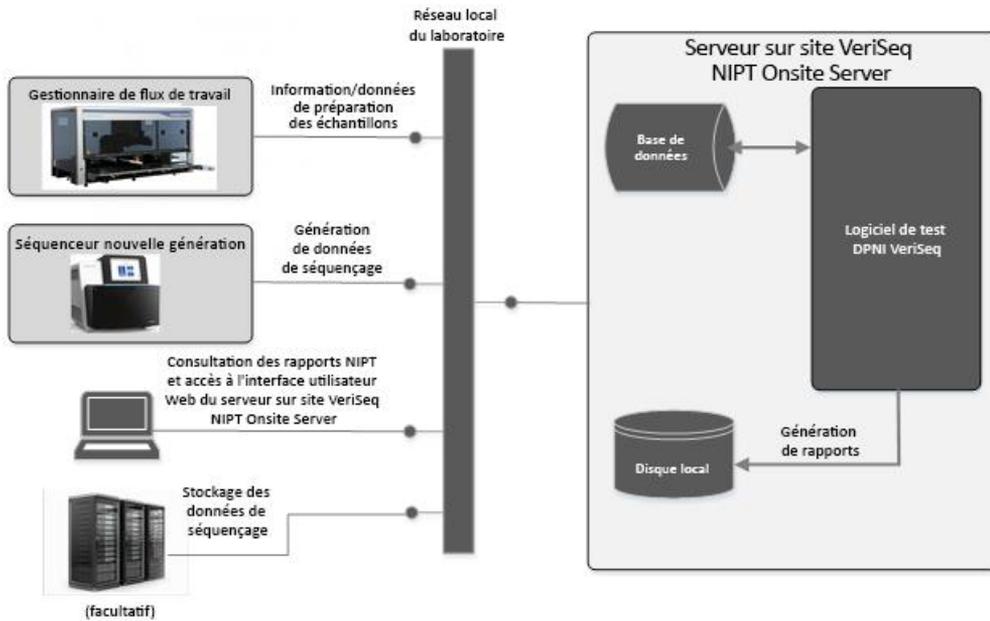
Figure 1 Composants de la solution VeriSeq NIPT.



Architecture du système

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

Figure 2 Aperçu de la solution VeriSeq NIPT Solution



Gestionnaire de flux de travail VeriSeq NIPT

Introduction	4
Méthode VeriSeq NIPT Method	4
Gestionnaire de lots du VeriSeq NIPT	4
Services VeriSeq NIPT Services	10

Introduction

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

Le gestionnaire de flux de travail donne accès à trois méthodes :

- ▶ Méthode VeriSeq NIPT Method
- ▶ Gestionnaire de lots du VeriSeq NIPT
- ▶ Services VeriSeq NIPT Services

Méthode VeriSeq NIPT Method

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

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

Gestionnaire de lots du VeriSeq NIPT

Le gestionnaire de lots du VeriSeq NIPT gère l'état des échantillons, des lots et des groupements au moyen de la même interface que celle pour lancer les opérations automatisées. Le système permet de suivre les échantillons dans de multiples systèmes de manipulation des liquides et séquenceurs ainsi que dans le pipeline d'analyse. Pour obtenir de plus amples renseignements sur les opérations de traitement des échantillons, veuillez consulter *le document VeriSeq NIPT Solution Package Insert (document n° 100000001856)*.

Les échantillons sont gérés dans le flux de travail au moyen des éléments suivants :

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

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

Action	Élément	Rapport généré	Description
Invalidation	Échantillon	Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	L'utilisateur a indiqué que cet échantillon n'est plus valide pour le traitement. Aucun résultat de test n'est généré pour les échantillons invalidés. Exemple : Transfert visible de cellules sanguines pendant l'isolation de plasma.
	Lot	Batch Invalidation (Invalidation du lot)	L'utilisateur a indiqué que ce lot n'est plus valide. Si l'invalidation du lot se produit avant la génération du groupement, tous les échantillons sont invalidés. Exemple : Plaque échappée ou autrement mal manipulée.
	Groupement	Pool Invalidation (Invalidation du groupement)	L'utilisateur a indiqué que ce groupement n'est plus valide. Après deux invalidations de groupement, tous les échantillons du groupement sont invalidés. Exemple : Le volume entier du groupement a été utilisé pendant deux échecs de séquençage.
Échec du CQ	Échantillon	Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	La solution VeriSeq NIPT Solution a automatiquement marqué un échantillon comme invalide en raison de l'échec d'indicateurs de CQ précis ou de la détection par le système d'un échec de la manipulation des liquides.
	Lot	Batch Invalidation (Invalidation du lot)	La solution VeriSeq NIPT Solution a automatiquement marqué le lot complet comme invalide. Exemple : Échec du système pendant la manipulation des liquides.
Annulation	Échantillon	Sample Cancelation (Annulation de l'échantillon)	La gestion du laboratoire a marqué l'échantillon comme annulé. Aucun résultat de test n'est généré.
Modification des attributs de l'échantillon	Échantillon	Sample Sex Reporting (Rapport sur le sexe de l'échantillon)	En ce qui concerne le rapport sur le sexe, l'utilisateur doit indiquer Yes (Oui), No (Non) ou SCA (Aneuploïdies des chromosomes sexuels). Si l'option Yes (Oui) est choisie pour le rapport sur le sexe, les données sur le sexe de l'échantillon sont générées. Si l'option No (Non) est choisie pour le rapport sur le sexe, les données sur le sexe de l'échantillon ne sont pas générées. Si l'option SCA (Aneuploïdies des chromosomes sexuels) est choisie pour le rapport sur le sexe, seuls les aneuploïdies des chromosomes sexuels sont déclarées.
	Échantillon	Sample Sex Type (Type de données sur le sexe de l'échantillon)	Pour le type de données sur le sexe, l'utilisateur doit indiquer Singleton (Simple), Twin (Gémellaire), NTC (Échantillon de contrôle négatif) ou Control (Témoin). La désignation du type de données sur le sexe de l'échantillon a une incidence directe sur l'analyse du test. Pour assurer l'exactitude des résultats du test, le type de données sur le sexe de l'échantillon doit être précis.

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

Feuille d'échantillons d'entrée

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

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

Titre des colonnes	Type de données	Exigence	Description
batch_name	Chaîne ou vide	Obligatoire	Indique le nom du lot de l'échantillon. Doit correspondre au nom du lot inscrit dans la méthode de définition (gestionnaire de flux de travail) pour confirmer que la feuille d'échantillons d'entrée est associée au bon lot. La longueur maximale est de 26 caractères. La colonne peut demeurer vide. REMARQUE : Les feuilles d'échantillons sans colonne batch_name ne seront pas acceptées.
sample_barcode	Chaîne	Obligatoire	Les codes à barres sur les éprouvettes d'échantillons de sang sont chargés dans le système ML STAR. Si le code à barres de l'échantillon est un nombre entier, il ne doit pas compter plus de 15 chiffres. Un code à barres alphanumérique peut être composé d'un maximum de 32 caractères. Utiliser seulement des chiffres, des lettres, des tirets (-) et des barres de soulignement (_).
sample_type	Chaîne	Obligatoire	Indique le type d'échantillon pour l'analyse. Les valeurs permises sont « Singleton » (simple), « Twin » (gémellaire), « Control » (témoin) et « NTC ».
sex_chromosomes	Chaîne	Obligatoire	Indique la déclaration des chromosomes sexuels du fœtus. Les valeurs permises sont « oui » (faire un rapport), « non » (ne pas faire de rapport) et « sca » (faire un rapport seulement sur les aneuploïdies affectant les chromosomes sexuels).

La feuille d'échantillons d'entrée est téléversée pendant l'isolation du plasma ou le regroupement et peut être téléversée au moyen du gestionnaire de lots. L'information de l'échantillon est confirmée pendant le téléversement de l'échantillon. Les échantillons téléversés pendant l'isolation de plasma peuvent se composer de la liste complète des échantillons ou d'un sous-groupe d'échantillons. Pendant le regroupement, le système demande toute information manquante de l'échantillon non téléversée pendant l'isolation de plasma.

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

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

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

Lots prédéfinis — lots créés par le LIMS

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

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

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

Création ad hoc de lots — lots créés

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

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

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

Création hybride de lots — échantillons prioritaires du LIMS

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

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

Modification des attributs de l'échantillon

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

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

Invalidation d'échantillon, de lot et de groupement

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

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

Invalidation de l'échantillon à l'aide de la méthode VeriSeq NIPT Method.

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

Invalidation de l'échantillon au moyen du gestionnaire de lots

Utilisez le gestionnaire de lots pour invalider :

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



REMARQUE

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

Accéder au gestionnaire de lots

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

Invalidation de l'échantillon

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

Batch Invalidation (Invalidation du lot)

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

Pool Invalidation (Invalidation du groupement)

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

Téléverser la feuille d'échantillons

L'utilisateur peut téléverser une feuille d'échantillons contenant des renseignements sur les échantillons au moyen du gestionnaire de lots. À l'aide de cette fonction, l'utilisateur peut notamment téléverser ou modifier de grands ensembles de renseignements sur les échantillons.

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

Annulation de l'échantillon

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

Services VeriSeq NIPT Services

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

Lancer les services VeriSeq NIPT Services



REMARQUE

Fermez toutes les méthodes exploitées avant de lancer les services.

Ouvrez le Hamilton Run Controller (Gestionnaire d'analyse Hamilton), puis ouvrez le fichier de la méthode :

- ▶ Ouvrez les services VeriSeq NIPT Services à partir de Hamilton AppLauncher (Lanceur d'application Hamilton).
OU
- ▶ « C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\VeriSeqNIPT_Service.med »

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

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

Tests séparés

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

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

Pour effectuer des tests séparés :

- 1 Choisissez un test en particulier pour le réaliser.



REMARQUE

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

- 2 Suivez les instructions à l'écran et notez les observations au sujet des fonctions de l'équipement ainsi que toute erreur soulevée dans le système.
- 3 Lorsque vous avez terminé, cliquez sur **Abort** (Interrompre) pour sortir de cette méthode.
- 4 Si on vous demande de fournir le journal des traces du système pendant le test, vous le trouverez à cet endroit :
C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles
Il commence par ceci : « VeriSeqNIPT_Services... ».

Outils de service

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

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

Configuration du serveur

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

- 1 À partir du menu Service Tools (Outils de service), sélectionnez **Server Configuration** (Configuration du serveur).
- 2 Mettez l'URL à jour avec la nouvelle adresse du serveur sur site.
- 3 Cliquez sur **Test Connection** (Tester la connexion).
Si le message n'est pas reçu, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.
- 4 À partir de l'écran System Configuration (Configuration du système), cliquez sur **OK** et cliquez sur **Apply** (Appliquer) pour enregistrer la nouvelle valeur.

Configuration du test

La concentration des bibliothèques du séquenceur dans les groupements du séquenceur peut être ajustée dans le gestionnaire de flux de travail, une analyse à la fois, pendant le traitement de regroupement (voir le document *VeriSeq NIPT Solution Package Insert (document n° 1000000001856)*). L'outil de configuration du test peut aussi être utilisé pour changer la valeur par défaut de cette concentration.

Les paramètres par défaut du rapport des chromosomes sexuels peuvent être réglés à Oui ou Non. Ce paramètre détermine l'attribut à donner aux échantillons lorsque le bouton Use Default (Utiliser paramètre par défaut) est sélectionné au moment de la préparation des échantillons. L'outil de configuration du test peut être utilisé pour changer cette valeur.

- 1 Cliquez sur **Assay Configuration** (Configuration du test).
- 2 Choisissez la valeur voulue dans la case Target Library Concentration (pg/μl) (Concentration cible de la librairie).
- 3 Réglez les paramètres par défaut du rapport des chromosomes sexuels à la valeur désirée.
- 4 Cliquez sur **Apply** (Appliquer).
Si aucune erreur ne se produit, la concentration cible de la librairie revient à la valeur par défaut du système.

Outil Deck Teach Tool

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

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

Séquenceur nouvelle génération

Introduction	13
Groupement de séquences	13
Intégration du stockage de données	13
Capacité de débit d'analyse	14
Contraintes de trafic réseau	14

Introduction

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

Veillez prendre en considération les éléments suivants lors de l'intégration d'un système de séquençage nouvelle génération à la solution VeriSeq NIPT Solution.

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

Groupement de séquences

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

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

Intégration du stockage de données

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

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

- ▶ Utilisez le serveur sur site comme dépôt de données. Dans cette configuration, le séquenceur établit une correspondance directe au serveur et conserve les données sur le lecteur local.
- ▶ Pour un laboratoire à haut débit, utilisez un serveur de stockage en réseau (NAS). Configurez le séquenceur nouvelle génération afin de conserver les données du séquençage directement à un emplacement spécifique sur le serveur NAS.

Dans cette configuration, configurez le serveur sur site pour contrôler l'emplacement NAS spécifique permettant au serveur d'enregistrer les prochaines analyses de séquençage. Il est possible d'ajouter de multiples séquenceurs nouvelle génération pour augmenter le débit des échantillons. Pour obtenir plus de renseignements sur la façon de faire correspondre le serveur sur site au serveur NAS, consultez la section *Gestion d'un lecteur réseau partagé*, page 25.

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

Capacité de débit d'analyse

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

Contraintes de trafic réseau

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

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

Logiciel de test DPNI VeriSeq

Introduction	15
Logiciel de test	15
Interface utilisateur Web	19
Analyse et génération de rapports	28
Serveur VeriSeq Onsite	31

Introduction

Le serveur sur site est au cœur de la solution VeriSeq NIPT Solution et agit comme un point de connexion entre le gestionnaire de flux de travail, le séquenceur nouvelle génération et l'utilisateur. Le serveur sur site héberge le logiciel de test qui fonctionne en continu comme un service en arrière-plan.

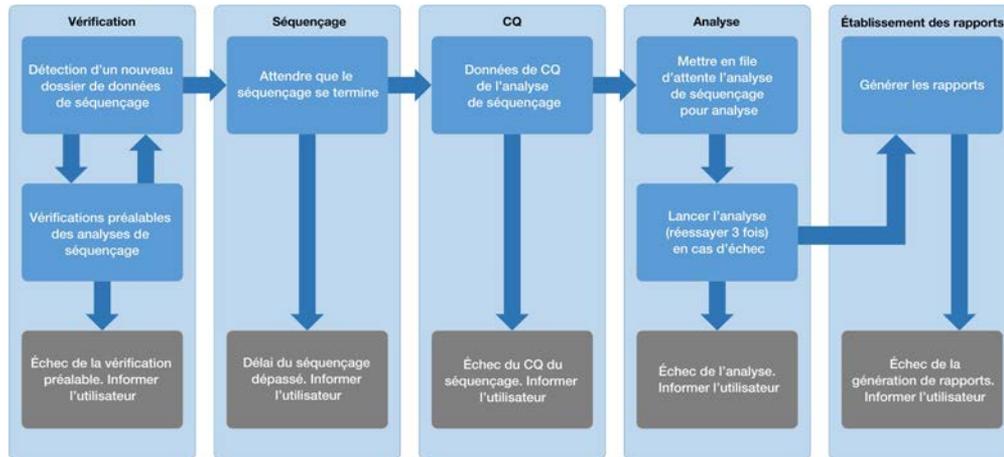
Le logiciel de test génère des statistiques pour évaluer le nombre de copies des chromosomes des échantillons testés et fournit le type d'aneuploïdie sur des chromosomes précis, soit les 21, 18, 13, X et Y. Un instrument de séquençage nouvelle génération génère une analyse sous la forme de lectures appariées de 36 bases. Le logiciel de test aligne les lectures sur le génome humain de référence et procède à l'analyse des lectures qui s'alignent sur un emplacement ou un site unique du génome. Le logiciel de test exclut les doublons de lecture et les sites associés à une forte variation de couverture entre les échantillons euploïdes. Les données séquencées sont normalisées au niveau du contenu des nucléotides, et visent à supprimer les effets de lot et des autres sources de variabilité indésirable. Les renseignements concernant la longueur des fragments cfDNA sont issus des lectures de séquençage appariées. Le logiciel de test évalue également les statistiques de couverture de séquençage des régions les plus riches en cfDNA fœtal et maternel. Les données obtenues par la longueur de fragment et l'analyse de couverture sont utilisées pour estimer la fraction fœtale de chaque échantillon. Au moyen de ces renseignements, le logiciel de test génère des statistiques pour chacun des chromosomes tests des échantillons et fournit un type d'aneuploïdie en comparant les éléments suivants :

- ▶ La probabilité qu'un échantillon soit affecté en fonction des données de séquençage normalisées d'une région
- ▶ La fraction fœtale estimée par rapport à la probabilité qu'un échantillon ne soit pas affecté, compte tenu des mêmes renseignements

Logiciel de test

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

Figure 3 Diagramme de circulation des données



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

Tâches du logiciel de test

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

Tâches automatisées

Le logiciel de test exécute les tâches automatisées suivantes :

- ▶ **Compilation et stockage du journal de préparation d'échantillon** : génère un ensemble de fichiers de sortie à la fin de chaque étape et les stocke dans le dossier ProcessLog situé dans le dossier Output (Sortie). Pour plus de renseignements, consultez la section *Structure des fichiers de rapports*, page 39 pour une vue d'ensemble et *Rapports de processus*, page 48 pour plus de détails.
- ▶ **Création de notifications d'alerte, de courriel et de rapport** : surveille l'état de validité du lot, du groupement et de l'échantillon pendant les étapes de préparation des échantillons, et procède au CQ des données de séquençage et des résultats d'analyse par échantillon. En se basant sur ces vérifications de validation, le logiciel de test détermine s'il faut poursuivre le processus et si les résultats doivent être signalés. Le logiciel de test met fin au processus lorsqu'un échantillon ou un groupement est invalidé d'après les résultats du CQ. Une notification par courriel est envoyée à l'utilisateur, un rapport est généré et une alerte est enregistrée sur l'interface utilisateur Web.
- ▶ **Analyse des données de séquençage** : analyse les données brutes de séquençage pour chaque échantillon multiplexé dans le groupement, à l'aide de l'algorithme de pipeline informatique intégré. Le logiciel de test détermine les résultats d'aneuploidie de chacun des échantillons. Le système ne génère pas de rapport de résultats pour les échantillons invalidés ou annulés par l'utilisateur. Une justification explicite est fournie pour les échantillons ne répondant pas aux critères du QC; toutefois, les résultats de l'échantillon qui échoue sont supprimés. Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapport NIPT*, page 43.
- ▶ **Création de fichiers de résultats** : fournit des résultats d'échantillon dans un format de fichier à valeurs séparées par tabulations, enregistré dans le dossier Output (Sortie). Pour plus de renseignements, consultez la section *Structure des fichiers de rapports*, page 39.
- ▶ **Génération de rapports** : le logiciel de test génère des résultats, des notifications et des rapports de processus. Pour plus de renseignements, consultez la section *Événements à l'origine de la génération de rapports*, page 41.
- ▶ **Invalidation d'échantillon, de groupement et de lot** :
 - ▶ **Invalidation d'échantillon** : le logiciel de test marque les échantillons individuels comme non valides lorsque l'utilisateur :
 - ▶ Invalide explicitement l'échantillon.
 - ▶ Invalide la plaque entière lors de la préparation de la librairie avant la création des groupements. Lorsqu'un échantillon est marqué comme non valide, un rapport d'invalidation d'échantillon est automatiquement généré; consultez la section *Rapport d'invalidation d'échantillon*, page 47.
 - ▶ **Génération de rapports d'invalidation de groupement et de lot** : seul l'utilisateur peut rendre non valides les groupements et les lots. Les groupements invalidés ne sont pas traités par le système. Les groupements ayant déjà été créés à partir d'un lot non valide ne sont pas automatiquement invalidés et peuvent être traités ultérieurement par le système. Toutefois, il est impossible de créer de nouveaux groupements à partir d'un lot invalidé. Lorsqu'un groupement est invalidé, le système publie un rapport de demande d'un nouveau test de groupement dans les conditions suivantes :
 - ▶ Le lot est valide.
 - ▶ Il n'y a plus de groupements disponibles pour ce lot.
 - ▶ Le nombre de groupements autorisés pour le lot n'a pas été épuisé.
 Pour plus de renseignements, consultez la section *Rapport de demande d'un nouveau test du groupement*, page 48.

► **Gestion d'un nouveau test :**

- **Échecs de groupements :** les groupements qui échouent sont généralement des groupements ne correspondant pas aux indicateurs de CQ du séquençage. Le logiciel de test ne procède pas au traitement des groupements ayant échoué si l'analyse est interrompue. Il faut procéder à un nouveau séquençage en utilisant une deuxième aliquote de groupement.
- **Échecs des échantillons :** le logiciel permet de tester de nouveau les échantillons ayant échoué, le cas échéant. Les échantillons ayant échoué doivent être intégrés dans un nouveau lot et retraités en suivant les étapes de test.
- **Nouvelle analyse :** le système n'effectue pas de nouvelle analyse des groupements contenant des échantillons ayant précédemment été traités et signalés avec succès. La nouvelle analyse d'un échantillon peut se faire par la mise en plaque de l'échantillon sur un nouveau lot.

Tâches utilisateur

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

Utiliser le gestionnaire de flux de travail :

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

Utiliser le logiciel de test :

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



REMARQUE

Les utilisateurs peuvent effectuer certaines tâches en fonction des autorisations utilisateur. Pour plus de renseignements, consultez la section *Affectation de rôles d'utilisateur*, page 23.

Gestionnaire de séquençage

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

Une fois la validation terminée avec succès, le logiciel de test poursuit le contrôle de la réalisation des analyses de séquençage. Les analyses de séquençage achevées sont placées en file d'attente pour être ensuite traitées par le gestionnaire de pipeline d'analyse (consultez la section *Gestionnaire de pipeline d'analyse*, page 19).

Compatibilité des analyses de séquençage

Le serveur n'analyse que les séquençages compatibles avec le flux de travail analytique cfDNA.

N'employez que des méthodes de séquençage et des versions logicielles compatibles pour générer les appels de bases.

**REMARQUE**

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

Configurez le séquençage en définissant des paramètres de lecture compatibles.

- ▶ Analyse à lecture appariée de 36 x 36 cycles
- ▶ Indexage double avec deux lectures d'index de huit cycles

Gestionnaire de pipeline d'analyse

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

Une analyse réussie déclenche la génération du rapport NIPT. Pour plus de renseignements, consultez la section [Rapport NIPT, page 43](#).

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

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

Paramètre	Valeur par défaut
Délai d'attente maximum des paramètres de l'analyse	4 heures
Durée maximum du séquençage	20 heures
Délai maximum de l'analyse	10 heures
Stockage de zone de travail minimum	2 To

Interface utilisateur Web

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

- ▶ **View recent activities** (Afficher les activités récentes) : identifie les étapes achevées au cours de l'exécution du test. Pour un grand nombre de ces activités, l'utilisateur est alerté par le système de notification par courriel. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section [Notifications du logiciel de test, page 55](#).
- ▶ **View errors and alerts** (Afficher les erreurs et les alertes) : identifie les problèmes qui pourraient empêcher le test de se poursuivre. Les messages d'erreur et les alertes sont envoyés à l'utilisateur via le système de notification par courriel. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section [Notifications du logiciel de test, page 55](#).
- ▶ **Configure the server network settings** (Configurer les paramètres réseau du serveur) : le personnel d'Illumina configure généralement le réseau pendant l'installation du système. Des modifications peuvent être nécessaires si le réseau local nécessite des changements informatiques. Pour plus de renseignements, consultez la section [Modification des paramètres du réseau et du serveur, page 26](#).

- ▶ **Manage server access** (Gérer l'accès au serveur) : le serveur sur site permet l'accès aux rôles administrateur et opérateur. Ces niveaux d'accès contrôlent la visualisation des journaux d'activités, d'alertes et d'erreurs et la modification des paramètres de mise en réseau et de mise en correspondance de données. Pour plus renseignements, consultez la section *Gestion des utilisateurs*, page 23.
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Configurer le dossier des données de séquençage) : par défaut, le serveur stocke les données de séquençage. Cependant, un NAS central peut être ajouté pour augmenter la capacité de stockage. Pour plus de renseignements, consultez la section *Mise en correspondance des lecteurs de serveur*, page 33.
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Configurer la liste des abonnés aux notifications par courriel) : gère la liste des abonnés qui reçoivent des notifications par courriel, comprenant des messages d'erreur et des alertes de processus de test. Pour plus de renseignements, consultez la section *Configuration du système de notifications par courriel*, page 28.
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Redémarrer ou arrêter le serveur) : redémarre le serveur, si besoin. Un redémarrage ou un arrêt peut être nécessaire pour qu'un paramètre de configuration prenne effet ou pour remédier à une panne de serveur. Pour plus de renseignements, consultez la section *Redémarrage du serveur*, page 34.

Contrat de licence d'utilisateur final

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

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

Configuration de l'interface utilisateur Web

Sélectionnez l'icône Paramètres  pour afficher la liste déroulante des paramètres de configuration. Les paramètres affichés dépendent du rôle de l'utilisateur et des autorisations qui y sont associées. Pour plus de renseignements, consultez la section *Affectation de rôles d'utilisateur*, page 23.



REMARQUE

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

Paramètre	Description
Gestion des utilisateurs	Ajouter, activer ou désactiver, et modifier les informations d'identification des utilisateurs. Techniciens d'assistance et administrateurs uniquement.
Email Configuration (Configuration de la messagerie)	Modifier la liste des abonnés aux notifications par courriel.
Change Shared Folder Password (Modifier le mot de passe des dossiers partagés)	Modifier le mot de passe de sbsuser pour accéder au serveur NAS.

Paramètre	Description
Reboot Server (Redémarrer le serveur)	Techniciens d'assistance ou administrateurs uniquement.
Shut Down Server (Arrêter le serveur)	Techniciens d'assistance ou administrateurs uniquement.

Connexion à l'interface utilisateur Web

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

- 1 Sur un ordinateur connecté au même réseau que le serveur sur site, ouvrez l'un des navigateurs Web suivants :
 - ▶ Chrome v33 ou une version ultérieure
 - ▶ Firefox v27 ou une version ultérieure
 - ▶ Internet Explorer v11 ou une version ultérieure
- 2 Entrez l'adresse IP du serveur ou le nom du serveur fourni par Illumina lors de l'installation, correspondant à \<adresse IP du serveur sur site VeriSeq Onsite Server >\login.
Par exemple : \\10.10.10.10\login.
- 3 Si un avertissement de sécurité provenant du navigateur s'affiche, ajoutez une exception de sécurité afin de passer à l'écran de connexion.
- 4 Sur l'écran de connexion, entrez le nom d'utilisateur et le mot de passe sensibles à la casse fournis par Illumina, puis cliquez sur **Log In** (Connexion).



REMARQUE

Après 10 minutes d'inactivité, le logiciel de test déconnecte automatiquement l'utilisateur actuel.

Utilisation du tableau de bord

Le tableau de bord du logiciel de test VeriSeq NIPT apparaît après la connexion et correspond à la fenêtre de navigation principale. Pour revenir au tableau de bord à tout moment, cliquez sur l'option de menu **Dashboard** (Tableau de bord).

Le tableau de bord montre toujours les 50 activités récentes enregistrées (s'il y en a moins de 50, il ne montre que celles entrées). Vous pouvez obtenir les 50 activités précédentes en consultant l'historique des activités en cliquant sur Previous (Précédent) dans le coin inférieur droit du tableau des activités.

Figure 4 Tableau de bord du logiciel de test VeriSeq NIPT

The screenshot shows a web dashboard with a header 'Dashboard' and a navigation bar with 'Recent activities', 'Recent errors', and 'Server status'. The 'Recent activities' tab is active, displaying a table with the following data:

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

Affichage des activités récentes

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

Nom	Description
Quand	Date et heure de l'activité
Utilisateur	Le cas échéant, identifie l'utilisateur qui a effectué l'activité
Sous-système	Entité ou processus ayant effectué l'activité, par exemple l'utilisateur, le test ou la configuration
Détails	Description de l'activité
Niveau	Niveau attribué à l'activité parmi les options suivantes : <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Activité) : indique une activité sur le serveur, par exemple le redémarrage du système ou la connexion/déconnexion de l'utilisateur. • Notice (Avis) : indique une étape exécutée sans succès. Par exemple, invalidation d'échantillon ou échec du CQ. • Warning (Avertissement) : indique qu'une erreur s'est produite au cours de l'exécution normale et du fonctionnement normal du matériel. Par exemple, paramètres d'analyse non reconnus ou échec de l'analyse.

Affichage des erreurs récentes

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

Nom	Description
Quand	Date et heure de l'activité
Utilisateur	Le cas échéant, identifie l'utilisateur qui a effectué l'activité
Sous-système	Entité ou processus ayant effectué l'activité, par exemple l'utilisateur, le test ou la configuration
Détails	Description de l'activité

Nom	Description
Niveau	<p>Niveau attribué à l'activité parmi les options suivantes :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Urgent : erreur matérielle majeure qui compromet le fonctionnement du système. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina. • Alert (Alerte) : erreur lors du fonctionnement normal. Par exemple, un problème de corruption, d'espace ou de configuration du disque qui empêche la génération de rapports ou l'envoi de notifications par courriel. • Error (Erreur) : erreur du système ou du serveur lors du fonctionnement normal. Par exemple, un problème de fichier de configuration ou une panne matérielle.

Affichage de l'état système et des alertes

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

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

Gestion des utilisateurs



REMARQUE

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

Affectation de rôles d'utilisateur

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

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

Ajout des utilisateurs

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

Pour ajouter un utilisateur :

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



REMARQUE

Tous les champs sont requis.

- 2 Saisissez le nom d'utilisateur.



REMARQUE

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

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

- 3 Saisissez le nom complet de l'utilisateur. Le nom complet est affiché uniquement dans le profil de l'utilisateur.
- 4 Entrez et confirmez le mot de passe.



Remarque

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

- 5 Saisissez une adresse électronique pour l'utilisateur.
Une adresse électronique unique est requise pour chaque utilisateur.
- 6 Sélectionnez le rôle utilisateur souhaité dans la liste déroulante.
- 7 Cochez la case **Active** (Actif) pour activer l'utilisateur immédiatement ou décochez la case pour activer l'utilisateur plus tard (par exemple, après la formation).
- 8 Cliquez deux fois sur **Save** (Enregistrer) pour enregistrer et confirmer les modifications.
Le nouvel utilisateur s'affiche désormais sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Modification des utilisateurs

Pour modifier les renseignements concernant les utilisateurs :

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

Désactivation des utilisateurs

Pour désactiver un utilisateur :

- 1 Depuis l'écran User Management (Gestion des utilisateurs), sélectionnez le nom d'utilisateur désiré.
- 2 Décochez la case **Activate** (Activer), puis cliquez sur **Save** (Enregistrer).

- 3 Dans le message de confirmation, cliquez sur **Save** (Enregistrer).
Le statut de l'utilisateur devient Disabled (Désactivé) dans l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

Gestion d'un lecteur réseau partagé



REMARQUE

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

Ajout d'un lecteur réseau partagé

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

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



REMARQUE

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

Modification d'un lecteur réseau partagé

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

Suppression d'un lecteur réseau partagé

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

Configuration des paramètres du réseau et du certificat

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



REMARQUE

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

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

Modification des paramètres du certificat

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

- 1 Utilisez l'onglet Certificate Configuration (Configuration du certificat) pour ajouter ou modifier des paramètres du certificat SSL.
 - ▶ **Laboratory Email** (Adresse électronique du laboratoire) : adresse électronique pour communiquer avec le laboratoire d'essais (nécessite un format d'adresse électronique valide)
 - ▶ **Organization Unit** (Unité organisationnelle) : service
 - ▶ **Organization** (Organisation) : nom du laboratoire d'essais
 - ▶ **Location** (Emplacement) : adresse municipale du laboratoire d'essais
 - ▶ **State** (État) : État dans lequel se trouve le laboratoire d'essais (généré automatiquement en fonction de l'adresse électronique)
 - ▶ **Country** (Pays) : pays dans lequel se trouve le laboratoire d'essais (généré automatiquement en fonction de l'adresse électronique)
 - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Empreinte de certificat [SHA-1]) : numéro d'identification du certificat



REMARQUE

L'empreinte de certificat (SHA-1) s'affiche après que le certificat a été généré ou régénéré. Consultez la section *Régénération d'un certificat*, page 27 pour obtenir plus de renseignements.

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



REMARQUE

La fonction SHA1 garantit que les utilisateurs n'obtiennent pas d'avertissements de certificat lorsqu'ils accèdent au logiciel de test VeriSeq NIPT.

Modification des paramètres du réseau et du serveur



REMARQUE

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

- 1 Utilisez l'onglet Network Configuration (Configuration du réseau) afin de configurer ou de modifier les paramètres du réseau et du serveur sur site.

- ▶ **Static IP Address** (Adresse IP statique) : adresse IP désignée pour le serveur sur site
 - ▶ **Subnet Mask** (Masque de sous-réseau) : masque de sous-réseau du réseau local
 - ▶ **Default Gateway Address** (Adresse de passerelle par défaut) : adresse IP du routeur par défaut
 - ▶ **Hostname** (Nom d'hôte) : nom désigné pour faire référence au serveur sur site sur le réseau (défini comme hôte local par défaut)
 - ▶ **DNS Suffix** (suffixe DNS) : suffixe DNS désigné
 - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Nom des serveurs 1 et 2) : adresse IP ou nom de serveur DNS pour les serveurs de synchronisation d'horloge par protocole d'heure réseau (NTP)
 - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (Serveurs temporels par NTP 1 et 2) : serveurs de synchronisation d'horloge par NTP
 - ▶ **MAC Address** (Adresse MAC) : adresse MAC du serveur (en lecture seule)
 - ▶ **Timezone** (Fuseau horaire) : fuseau horaire local du serveur
- 2 Confirmez que les entrées sont correctes, puis cliquez sur **Save** (Enregistrer) afin de redémarrer le serveur et d'appliquer toute modification apportée.



ATTENTION

Des paramètres incorrects peuvent perturber la connexion au serveur.

Téléchargement et installation du certificat

Pour télécharger et installer un certificat SSL :

- 1 Depuis le tableau de bord, sélectionnez **Configuration**.
- 2 Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration du certificat).
- 3 Sélectionnez **Download Certificate** (Télécharger le certificat) depuis l'écran Network Configuration (Configuration du réseau).
- 4 Ouvrez le fichier téléchargé, puis sélectionnez **Install Certificate** (Installer le certificat).
- 5 Suivez les invites dans l'assistant d'importation pour installer le certificat.
- 6 Cliquez sur **OK** dans les boîtes de dialogue pour les fermer.

Régénération d'un certificat



REMARQUE

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

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

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

Configuration du système de notifications par courriel

Le logiciel de test VeriSeq NIPT communique avec les utilisateurs en envoyant des notifications par courriel indiquant l'avancement des tests, ainsi que des alertes si des erreurs se produisent ou si l'intervention de l'utilisateur est requise. La section *Notifications du logiciel de test*, page 55 décrit les différentes notifications par courriel envoyées par le système.



REMARQUE

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

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

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

Pour créer une liste d'abonnés :

- 1 À partir du Dashboard (Tableau de bord), cliquez sur l'icône Settings (Paramètres) .
- 2 Sélectionnez **Email configuration** (Configuration de la messagerie).
- 3 Dans le champ Subscribers (abonnés), inscrivez les adresses de courriel et séparez-les par des virgules. Vérifiez que les adresses de courriel sont correctement écrites. Le logiciel ne valide pas le format des adresses de courriel.
- 4 Cliquez sur **Send test message** (Envoyer un message de test) pour envoyer un message de test à tous les abonnés de la liste.
Vérifiez votre boîte de réception de courriels pour voir si le courriel a été envoyé.
- 5 Cliquez sur **Save** (Enregistrer).

Analyse et génération de rapports

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

Démultiplexage et génération de fichiers FASTQ

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

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

**REMARQUE**

Les utilisateurs sont vivement encouragés à ne PAS modifier ce fichier de feuille d'échantillons. Ce dernier est généré par le système et une modification peut causer des effets néfastes en aval, y compris l'échec de l'analyse.

Nom de la colonne	Description
SampleID	Identification de l'échantillon
SampleName	Nom de l'échantillon; identique à SampleID par défaut
Sample_Plate	Identification de la plaque pour un échantillon donné; vide par défaut
Sample_Well	Identification du puits sur la plaque pour un échantillon donné
I7_Index_ID	Identification du premier adaptateur d'index
Index	Séquence de nucléotides du premier adaptateur
I5_Index_ID	Identification du second adaptateur
index2	Séquence de nucléotides du second adaptateur
Sample_Project	Identification du projet pour un échantillon donné; vide par défaut
SexChromosomes	Analyse relative aux chromosomes sexuels. L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • yes (oui) : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et sur le sexe • no (non) : aucune demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels ni sur le sexe • sca : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels, sans demande de rapport relatif au sexe
SampleType	Type d'échantillon. L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Simple) : grossesse à un seul embryon • Twin (Gémellaire) : grossesse à embryons multiples • Control (Témoin) : échantillon témoin du sexe connu et du dépistage d'aneuploïdie • NTC (ECN) : échantillon de contrôle négatif (sans ADN)

CQ du séquençage

Les indicateurs de CQ du séquençage permettent d'identifier les Flow Cell fortement susceptibles de ne pas réussir l'analyse. La densité des amplifiats, le pourcentage de lectures passant le filtre (PF) et les indicateurs de mise en phase décrivent la qualité générale des données de séquençage et sont communs à de nombreuses applications de séquençage nouvelle génération. L'indicateur de lectures alignées prévues estime le niveau de Flow Cell de la profondeur de séquençage. Si certaines données de faible qualité ne correspondent pas à l'indicateur de lectures alignées prévues, l'analyse en cours est interrompue. Pour plus de renseignements, consultez la section *Indicateurs de CQ du séquençage et limites*, page 36.

Estimations de la fraction fœtale

La fraction fœtale correspond au pourcentage d'ADN acellulaire circulant présent dans un échantillon de sang maternel issu du placenta. Le logiciel de test calcule une estimation de la fraction fœtale au moyen d'une moyenne pondérée prédéterminée de deux valeurs, l'une basée sur la distribution de tailles de fragments cfDNA et l'autre sur les différences de couverture génomique entre le cfDNA maternel et fœtal.¹

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

Statistiques employées dans le score total

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

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

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

CQ d'analyse

Les indicateurs de CQ analytiques sont calculés pendant l'analyse afin de détecter les échantillons qui s'écartent trop du comportement attendu. Les données des échantillons qui ne correspondent pas à ces indicateurs sont considérées comme non fiables et sont marquées comme ayant échoué. Les indicateurs de CQ d'analyse et les seuils associés ou plages acceptables sont listés dans *Indicateurs de CQ d'analyse et limites*, page 37. Le tableau suivant décrit les indicateurs.

Catégorie	Indicateur	Description
CQ – comptage	Clusters	Indique une densité des amplifiats faible (le plus probable) ou élevée (très improbable).
CQ – comptage	NonExcludedSites (aligned_reads)	Indique la profondeur de séquençage minimale requise pour la détection globale de l'aneuploïdie.

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.

Catégorie	Indicateur	Description
Score de probabilité des dénominateurs chromosomiques	NCD_13 NCD_18 NCD_21 NCD_X NCD_Y	Indique l'uniformité de couverture pour le séquençage du génome entier, par rapport au comportement attendu. Les échantillons qui ne correspondent pas à cet indicateur de CQ peuvent présenter des anomalies génomiques importantes (en dehors des régions d'intérêt pour la détection d'aneuploïdie) ou les bibliothèques pour ces échantillons ne sont pas biaisées.
Distribution de tailles de fragments	FragSizeDist (frag_size_dist)	Indique l'état de distribution de la taille des fragments de cfDNA par rapport au comportement attendu. Par exemple, l'ADN génomique cisaillé a une distribution de taille de fragment différente de celle du cfDNA et ne correspondra pas à cet indicateur.
Couverture par rapport à la fraction fœtale	NES_FF_QC	Indique que la profondeur de séquençage est suffisante compte tenu de la fraction fœtale estimée pour un échantillon donné. La détection d'aneuploïdie pour les échantillons avec fraction fœtale élevée à un niveau de confiance spécifié peut être obtenue à une profondeur de séquençage inférieure à celle des échantillons avec fraction fœtale inférieure.
Couverture par rapport à la fraction fœtale	iFACT	Indique si une profondeur de séquençage suffisante a été observée compte tenu de la fraction fœtale estimée pour un échantillon donné. La détection d'aneuploïdie pour les échantillons avec fraction fœtale élevée à un niveau de confiance spécifié peut être obtenue à une profondeur de séquençage inférieure à celle des échantillons avec fraction fœtale inférieure.

CQ des échantillons NTC

La solution VeriSeq NIPT Solution permet d'ajouter des échantillons NTC dans l'analyse. Le système ML STAR peut générer jusqu'à 2 NTC par analyse pour des lots de 48 échantillons ou jusqu'à 4 NTC pour des lots de 96 échantillons. Peu importe le nombre d'échantillons NTC ajoutés, le logiciel vérifie pour que chaque échantillon de chaque groupement compte une moyenne minimum de 4 000 000 de fragments correspondants uniques. Pour cette raison, n'ajoutez pas plus de deux échantillons NTC par groupement. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Indicateurs de CQ du séquençage et limites*, page 36.

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

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

Serveur VeriSeq Onsite

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

Archivage des données

Illumina recommande d'archiver les répertoires /data01/runs et /data01/analysis_output conformément à la politique d'archivage du site du service informatique local. Le logiciel de test surveille l'espace disque restant dans le répertoire /data01/runs et avertit les utilisateurs par courriel lorsque la capacité de stockage restante passe au-dessous de 1 To.

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

Une analyse de séquençage typique compatible avec le flux de travail d'analyse cfDNA nécessite 25 à 30 Go pour les analyses du séquenceur nouvelle génération. La taille réelle du dossier d'analyse dépend de la densité finale des amplifiats. Le serveur fournit plus de 7,5 To d'espace de stockage, ce qui est suffisant pour environ 300 analyses de séquençage.

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

Disque local

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

Nom du dossier	Description	Accès
Entrée	Contient les données de séquençage générées par le système du séquenceur nouvelle génération associé au serveur	Lecture/Écriture
Rendement	Contient tous les rapports générés par le logiciel	En lecture seule
Backup	Contient les sauvegardes de la base de données	En lecture seule



REMARQUE

La mise en correspondance du disque local est basée sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge les versions SMB1 et SMB2. Assurez-vous que celles-ci sont activées sur le matériel (ordinateur portable ou poste de travail) que vous mappez.

Base de données locale

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

- **Sauvegarde de la base de données** : un instantané de la base de données est automatiquement sauvegardé sur une base horaire, quotidienne et mensuelle. Les sauvegardes réalisées toutes les heures sont supprimées après la création d'une sauvegarde de la journée. De même, les sauvegardes quotidiennes sont supprimées lorsque la sauvegarde hebdomadaire est prête. Les sauvegardes hebdomadaires sont supprimées après la création d'une sauvegarde mensuelle, dont une seule est conservée. La pratique recommandée est de créer un script automatisé pouvant conserver le dossier des sauvegardes sur un serveur NAS local.

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

Mise en correspondance des lecteurs de serveur

Le serveur sur site possède trois dossiers pouvant chacun être mis en correspondance avec un ordinateur sous Microsoft Windows :

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

Pour faire correspondre chaque dossier :

- 1 Connectez-vous à l'ordinateur dans le sous-réseau du serveur sur site.
- 2 Faites un clic-droit sur **Computer** (Ordinateur), puis sélectionnez **Map network drive** (Faire correspondre un lecteur réseau).
- 3 Sélectionnez une lettre dans la liste déroulante des lecteurs.
- 4 Dans le champ Folder (Dossier), entrez \\<adresse IP du serveur sur site VeriSeq Onsite Server>\<nom du dossier>.
Par exemple : \\10.50.132.92\input.
- 5 Saisissez votre nom d'utilisateur et votre mot de passe.
Les dossiers mis en correspondance avec succès apparaissent montés sur l'ordinateur.



REMARQUE

La mise en correspondance du disque local est basée sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge les versions SMB1 et SMB2. Assurez-vous que celles-ci sont activées sur le matériel (ordinateur portable ou poste de travail) que vous mappez.

Déconnexion

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

Redémarrage du serveur



REMARQUE

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

Pour redémarrer le serveur :

- 1 Dans la liste déroulante **Settings** (Paramètres), sélectionnez **Reboot Server** (Redémarrer le serveur).
- 2 Sélectionnez **Reboot** (Redémarrer) pour redémarrer le système, ou **Cancel** (Annuler) pour quitter sans redémarrer.
- 3 Précisez la raison de l'arrêt du serveur.
Celle-ci est enregistrée à des fins de dépannage.



REMARQUE

Le redémarrage du système peut prendre plusieurs minutes.

Arrêt du serveur



REMARQUE

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

Pour arrêter le serveur sur site :

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

Récupération après un arrêt inattendu

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

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



REMARQUE

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

Indicateurs de CQ

Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites	35
Indicateurs de CQ du séquençage et limites	36
Indicateurs de CQ d'analyse et limites	37
CQ des échantillons NTC	38

Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites

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

Indicateurs de CQ du séquençage et limites

Indicateur	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Causes possibles
cluster_density	Densité des amplifiats de séquençage	152 000 par mm ²	338 000 par mm ²	Les Flow Cell dont la densité d'amplifiats est trop faible ne génèrent pas un nombre suffisant de lectures. Les Flow Cell dont le nombre d'amplifiats est trop élevé produisent généralement des données de faible qualité.
pct_pf	Pourcentage de lectures passant le filtre de pureté	≥ 50 %	S. O.	Les Flow Cell ayant un très faible pourcentage de PF peuvent avoir une représentation anormale des bases et sont susceptibles de manifester des problèmes liés aux lectures PF.
prephasing	Fraction de mise en préphase	S. O.	≤ 0,003	Recommandations optimisées empiriquement pour la solution VeriSeq NIPT Solution.
phasing	Fraction de mise en phase	S. O.	≤ 0,004	Recommandations optimisées empiriquement pour la solution VeriSeq NIPT Solution.
predicted_aligned_reads	Nombre moyen estimé de fragments mappés par échantillon de façon unique	≥ 4 000 000	S. O.	Définis comme les NES minimums observés au sein d'une population normale.

Indicateurs de CQ d'analyse et limites

Catégorie	Indicateur	Limite inférieure	Limite inférieure	Message d'échec	Taux d'échec attendu	Causes possibles
CQ – comptage	NonExcludedSites (aligned_reads)	2 000 000	60 000 000	FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT)	<1 %	Mauvaise quantification ou quantification erronée des bibliothèques; faible nombre d'amplifiats; récupération éventuelle par séquençage du plasma.
Score de probabilité des dénominateurs chromosomiques	<ul style="list-style-type: none"> • NCD_13 • NCD_18 • NCD_21 • NCD_X • NCD_Y 	<ul style="list-style-type: none"> • -17,61 • -16,40 • -17,20 • -14,89 • -42,97 	10 000 (pour tous)	DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	<0,2 %	Représentation chromosomique inattendue quelque part dans le génome; il est peu probable que le problème soit résolu en exécutant à nouveau l'analyse de l'échantillon. Motif possible : données hors de la plage prévue.
Distribution de tailles de fragments	FragSizeDist (frag_size_dist)	0	0,07	FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE TAILLES DE FRAGMENTS HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	<1 %	Distribution inattendue des tailles de fragments. Motifs possibles : échec du processus de sélection de taille, faible couverture, échantillon compromis.
Couverture par rapport à la fraction fœtale	NES_FF_QC	0	1,5	FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT)	environ 1,2 %	Couverture insuffisante par rapport à la fraction fœtale.

CQ des échantillons NTC

La solution VeriSeq NIPT Solution permet d'ajouter des échantillons NTC dans l'analyse. Le système ML STAR peut générer jusqu'à 2 NTC par analyse pour des lots de 48 échantillons ou jusqu'à 4 NTC pour des lots de 96 échantillons. Peu importe le nombre d'échantillons NTC ajoutés, le logiciel vérifie pour que chaque échantillon de chaque groupement compte une moyenne minimum de 4 000 000 de fragments correspondants uniques. Pour cette raison, n'ajoutez pas plus de deux échantillons NTC par groupement. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Indicateurs de CQ du séquençage et limites*, page 36.

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

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

Rapports du système

Introduction	39
Résumé des rapports du système	40
Événements à l'origine de la génération de rapports	41
Rapports de résultats et de notifications	43
Rapports de processus	48

Introduction

Le logiciel de test génère deux catégories de rapports :

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

Il existe également deux types de rapports :

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

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

Fichiers de sortie

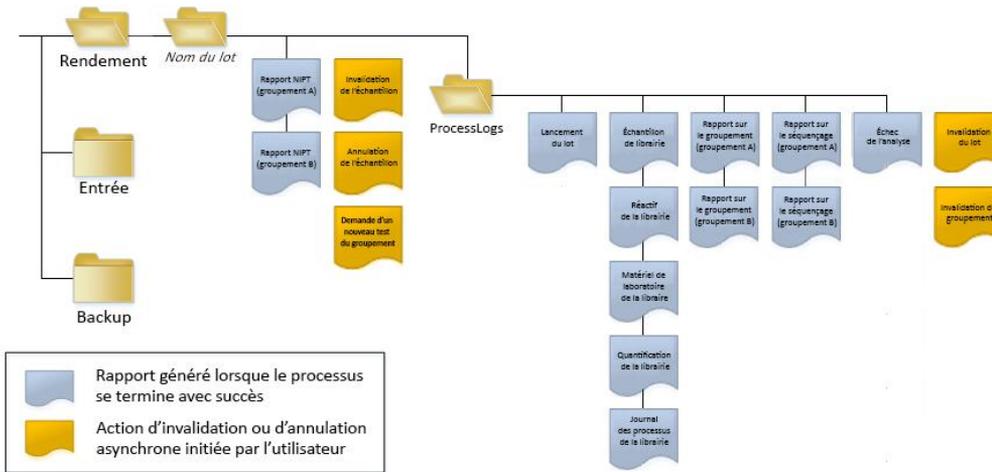
Les rapports du logiciel de test sont générés sur le disque dur interne du serveur sur site qui correspond au disque dur de l'utilisateur en tant que dossier Output (Sortie) en lecture seule. Chaque rapport est généré avec un fichier de somme de contrôle MD5 standard correspondant, utilisé pour vérifier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

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

Structure des fichiers de rapports

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

Figure 5 Structure des dossiers de rapports du logiciel de test



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

- ▶ **Dossier principal** (Dossier *Nom du lot*) : contient les rapports fournissant des résultats ou associés aux notifications par courriel générées par le LIMS. Pour plus de détails, consultez la section *Rapports de résultats et de notifications*, page 43.
- ▶ **Dossier ProcessLog** (Journal de traitement) : contient les rapports relatifs aux processus. Pour plus de détails, consultez la section *Rapports de processus*, page 48

Une liste de tous les rapports est fournie dans la section *Résumé des rapports du système*, page 40.

Résumé des rapports du système

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format de fichier du rapport
<i>Rapport NIPT</i>	Exploitable	Groupement/Flow Cell	<batch_name>_A_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport d'inactivation d'échantillon</i>	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport d'annulation d'échantillon</i>	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport de demande d'un nouveau test du groupement</i>	Exploitable	Groupement	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_20150528_163503.tab
<i>Rapport de lancement du lot</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport d'inactivation de lot</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport d'échantillon de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_20150529_083503.tab

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format de fichier du rapport
<i>Rapport des réactifs de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_20150529_163503.tab
<i>Rapport du matériel de laboratoire de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_20150518_163503.tab
<i>Rapport de quantification de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_20150518_163503.tab
<i>Journal de traitement de la librairie</i>	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Rapport de groupement</i>	Informatif	Groupement	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport d'invalidation de groupement</i>	Informatif	Groupement	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport de séquençage</i>	Informatif	Groupement/Flow Cell	ProcessLogs/<batch_name>_A_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_20150528_163503.tab ProcessLogs/<batch_name>_B_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport d'échec de l'analyse</i>	Informatif	Groupement/Flow Cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_20150528_163503.tab

Événements à l'origine de la génération de rapports

Rapport	Description	Événement à l'origine de la génération
NIPT	Contient les résultats finaux d'une analyse du séquençage réussie	<ul style="list-style-type: none"> L'analyse du séquençage est terminée
Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	Contient les renseignements concernant un échantillon invalide	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un échantillon
Sample Cancelation (Annulation de l'échantillon)	Contient les renseignements concernant un échantillon annulé	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur annule un échantillon
Demande d'un nouveau test du groupement	Indique qu'un second groupement peut être généré à partir d'un lot existant Contient des renseignements concernant l'état du nouveau test du groupement. ¹	<ul style="list-style-type: none"> L'utilisateur invalide un groupement
Lancement du lot	Indique le début 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 renseignements concernant un lot invalide lancé par un utilisateur	<ul style="list-style-type: none"> Le lot est invalide

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

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

Rapports de résultats et de notifications

Rapport NIPT

Le rapport NIPT contient les résultats de la classification des chromosomes dans un format présentant un échantillon par ligne pour chaque échantillon du groupement.

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	S. O.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	S. O.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Renseignements relatifs au type d'échantillon fournis depuis le point de prélèvement. Détermine la présentation du dépistage d'aneuploïdie.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Simple) : grossesse à un seul embryon • Twin (Gémellaire) : grossesse à embryons multiples • Control (Témoin) : échantillon témoin du sexe connu et du dépistage d'aneuploïdie • NTC (ECN) : échantillon de contrôle négatif (sans ADN) 	enum	Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies
sex_chrom	Analyse du chromosome sexuel demandée Détermine la présentation du dépistage d'aneuploïdie.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • yes (oui) : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et sur le sexe • no (non) : aucune demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels ni sur le sexe • sca : demande d'un rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels, sans demande de rapport relatif au sexe 	enum	Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies
flowcell	Code à barres de la Flow Cell de séquençage	S. O.	texte	s. o.

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
class_13	Résultats du dépistage d'aneuploïdie pour le chromosome 13	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) • NO ANEUPLOIDY DETECTED (Aucune aneuploïdie détectée) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • S. O. 	class_13	Résultats du dépistage d'aneuploïdie pour le chromosome 13
class_18	Résultats du dépistage d'aneuploïdie pour le chromosome 18	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) • NO ANEUPLOIDY DETECTED (Aucune aneuploïdie détectée) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • S. O. 	class_18	Résultats du dépistage d'aneuploïdie pour le chromosome 18
class_21	Résultats du dépistage d'aneuploïdie pour le chromosome 21	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) • NO ANEUPLOIDY DETECTED (Aucune aneuploïdie détectée) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • S. O. 	class_21	Résultats du dépistage d'aneuploïdie pour le chromosome 21

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
class_sx	Dépistage d'aneuploïdie dans le chromosome sexuel	<p>L'un des choix suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) – XO – monosomie X • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) – XXX – trisomie X • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) – XXY – 2 chromosomes X chez un sujet de sexe masculin • ANEUPLOIDY DETECTED (Aneuploïdie détectée) – XYY – 2 chromosomes Y • NO ANEUPLOIDY DETECTED (Aucune aneuploïdie détectée) – échantillon négatif et sexe non déclaré • NO ANEUPLOIDY DETECTED (Aucune aneuploïdie détectée) – XX – échantillon négatif avec un fœtus de sexe féminin • NO ANEUPLOIDY DETECTED (Aucune aneuploïdie détectée) – XY – échantillon négatif avec un fœtus de sexe masculin • SEX CHROMOSOMES NOT REPORTABLE (Chromosomes sexuels non analysés) – incapacité du logiciel à analyser le chromosome sexuel • NO CHR Y PRESENT (Absence du chromosome Y) – grossesse gémellaire et aucun 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 le CQ ou a été invalidé par l'utilisateur • NOT TESTED (Non testé) – aucun test sur le chromosome sexuel 	class_sx	Dépistage d'aneuploïdie dans le chromosome sexuel

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
qc_flag	Résultats de l'analyse de CQ	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • PASS (RÉUSSITE) • NTC_PASS (Contrôle négatif réussi) • FAIL (ÉCHEC) 	enum	Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies
qc_failure	Renseignements relatifs à l'échec du CQ	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> • FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES HORS DE LA PLAGÉ ATTENDUE) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE TAILLES DE FRAGMENTS HORS DE LA PLAGÉ ATTENDUE) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC À COUVERTURE ÉLEVÉE) • CANCELLED (ANNULÉ) • INVALIDATED (INVALIDÉ) • NONE (AUCUN) (état du CQ = Réussite) 	texte	Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies
ff	Estimation de la fraction fœtale	Pourcentage de l'échantillon de cfDNA provenant du fœtus, arrondi au nombre entier le plus proche. Les résultats inférieurs à 1 % sont notés < 1 %.	texte	S. O.

Messages d'échec du CQ

L'analyse des résultats de l'échec du CQ supprime complètement les résultats d'aneuploïdie chromosomique, la classification du sexe et l'estimation de la fraction fœtale, ce qui correspond aux champs suivants du rapport NIPT : class_13, class_18, class_21, class_sx et ff.

Message d'échec du CQ	Description	Action recommandée
FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT)	Test de fiabilité individuel d'aneuploïdie fœtale (iFACT) : indicateur de CQ combinant une estimation de la fraction fœtale à des indicateurs d'analyse associés à la couverture afin de déterminer si le système possède la fiabilité statistique pour donner une définition sur un échantillon spécifique.	Traitez à nouveau l'échantillon
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	Écart par rapport à la couverture euploïde sur les chromosomes non ciblés. Peut être lié à la trisomie ou à la monosomie d'un chromosome cible, ou à un nombre important de copies de variants non spécifiques entre les chromosomes.	Traitez à nouveau l'échantillon
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE TAILLES DE FRAGMENTS HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	La distribution des données n'est pas cohérente avec la distribution des données établie. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC À COUVERTURE ÉLEVÉE)	Couverture élevée détectée pour un échantillon NTC (matériel ADN non attendu). Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon
CANCELLED (ANNULÉ)	L'échantillon a été annulé par les utilisateurs.	S. O.
INVALIDATED (INVALIDÉ)	L'échantillon a été invalidé par les utilisateurs.	

Rapport d'invalidation d'échantillon

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon invalidé	texte	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
reason	Motif de l'invalidation de l'échantillon fourni par l'utilisateur	texte	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
operator	Nom d'utilisateur de l'opérateur ayant invalidé ou ayant fait échouer l'échantillon	texte	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
timestamp	Date et heure de l'invalidation de l'échantillon	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapport d'annulation d'échantillon

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon annulé	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motif de l'annulation de l'échantillon fourni par l'utilisateur	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Nom d'utilisateur de l'opérateur ayant annulé l'échantillon	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Date et heure de l'annulation de l'échantillon	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapport de demande d'un nouveau test du groupement

Le rapport de demande d'un nouveau test du groupement indique que le groupement A ou B peut être effectué à nouveau. Le système génère un rapport de demande d'un nouveau test du groupement lorsque la première des deux analyses de séquençage possibles (groupements) pour le groupement A ou B est invalidée.

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Type du groupement Options de valeur : A, B, C	enum	Valeurs indiquées dans la description
reason	Motif de l'invalidation du premier groupement fourni par l'utilisateur	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Date et heure de la demande	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapports de processus

Rapport de lancement du lot

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

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
sample_type	Type d'échantillon correspondant au code à barres de l'échantillon Options de valeur : Singleton (Simple), Control (Témoin), Twin (Gémellaire), NTC	enum	Valeur indiquée dans la colonne Description
well	Puits associé à un échantillon	texte	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Nom du test	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Version de la méthode d'automatisation du test	texte	^[a-zA-Z0-9._-]{1,100}\$

Rapport d'invalidation de lot

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

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

Rapport d'échantillon de la librairie

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	État de l'échantillon après l'achèvement des étapes du test	enum	Réussite/Échec
qc_reason	Raison de l'état du CQ Options de valeur : pass (réussite), fail (échec)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volume initial contenu dans le tube de prélèvement sanguin au moment de l'isolation du plasma	flottant	
index	Index associé à un échantillon	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Concentration de la librairie en pg/ μ l	flottant	
plasma_isolation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la réalisation de l'isolation du plasma (texte libre)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
cfdna_extraction_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la réalisation de l'extraction cfDNA (texte libre)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
library_prep_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la réalisation de la préparation de la librairie (texte libre)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quantitation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la réalisation de la quantification (texte libre)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Rapport des réactifs de la librairie

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nom du processus. Options de valeur : <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLEMENT) : batch_validation, prespin, postspin, data_transact • EXTRACTION : setup, chemistry, data_transact • LIBRARY (LIBRAIRIE) : setup, chemistry, data_transact, complete • QUANT (QUANTIFICATION) : setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact • POOLING (REGROUPEMENT) : analysis, setup, pooling, data_transact, complete 	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Nom du réactif	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Code à barres du réactif	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Date de péremption dans le format du fabricant	texte	^[a-zA-Z0-9:/_]{1,100}\$
operator	Nom d'utilisateur de l'opérateur	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Horodatage du lancement associé au réactif	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapport du matériel de laboratoire de la librairie

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
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 à barres du matériel de laboratoire	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Horodatage du lancement associé au matériel de laboratoire	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapport de quantification de la librairie

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Identification numérique	long	
instrument	Nom de l'instrument de quantification (texte libre)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R au carré	flottant	
standard_intercept	Interception	flottant	
standard_slope	Inclinaison	flottant	
median_ccn_pg_ul	Concentration médiane de l'échantillon	flottant	
qc_status	État CQ de la quantification	enum	Réussite/Échec
qc_reason	Raison de l'échec, le cas échéant	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Horodatage du lancement associé à la quantification	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Journal de traitement de la librairie

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nom de traitement du lot Options de valeur : ISOLATION (ISOLEMENT) : batch_validation, prespin, postspin, data_transact EXTRACTION : setup, chemistry, data_transact LIBRARY (LIBRAIRIE) : setup, chemistry, data_transact, complete QUANT (QUANTIFICATION) : setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact POOLING (REGROUPEMENT) : analysis, setup, pooling, data_transact, complete	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initiales de l'opérateur	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Nom de l'instrument	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Date et heure de début du traitement du lot	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601
finished	Date et heure de fin ou d'échec du traitement du lot	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601
status	Lot actuel Options de valeur : completed (terminé), failed (échec), started (commencé), aborted (interrompu)	enum	Valeurs indiquées dans la description

Rapport de groupement

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code à barres du groupement associé à l'échantillon	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Type du groupement associé à l'échantillon Options de valeur : A, B, C	enum	Valeurs indiquées dans la description
pooling_volume_ul	Volume du regroupement en µl	flottant	
pooling_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la réalisation du groupement (texte libre)	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Rapport d'invalidation de groupement

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code à barres du groupement associé au groupement invalidé	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motif de l'invalidation du groupement fourni par l'utilisateur	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initiales de l'opérateur ayant invalidé le groupement	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Date et heure de l'invalidation du groupement	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapport de séquençage

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code à barres associé à l'analyse de séquençage	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Numéro de série du séquenceur	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flow Cell associée à l'analyse de séquençage	texte	S. O.
software_version	Concaténation d'applications et de versions logicielles utilisées pour analyser les données sur l'instrument	texte	
run_folder	Nom du dossier de l'analyse de séquençage	texte	
sequencing_status	État de l'analyse de séquençage Options de valeur : completed (terminée), timed out (délai dépassé)	enum	Valeurs indiquées dans la description
qc_status	État du CQ de l'analyse de séquençage Options de valeur : pass (réussite), fail (échec)	enum	Valeurs indiquées dans la description
qc_reason	Raisons de l'échec du CQ, valeurs séparées par des points-virgules	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Densité des amplifiats (valeur médiane par Flow Cell sur l'ensemble des plaques)	flottant	
pct_q30	Pourcentage de bases au-delà de Q30	flottant	
pct_pf	Pourcentage de lectures passant le filtre	flottant	
phasing	Mise en phase	flottant	
prephasing	Mise en préphase	flottant	

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
predicted_aligned_reads	Lectures alignées prévues	flottant	
started	Horodatage associé au lancement du séquençage	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601
completed	Horodatage associé à la fin du séquençage	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Rapport d'échec de l'analyse

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Code à barres du groupement associé à l'analyse échouée	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Code à barres de la Flow Cell associé à l'analyse échouée	texte	s. o.
sequencing_run_folder	État de l'analyse de séquençage associé à l'analyse échouée	texte	
analysis_run_status	État de l'analyse de séquençage associé à l'analyse échouée Options de valeur : failed_max_analysis_attempts	texte	Valeurs indiquées dans la description
timestarted	Horodatage associé au démarrage de l'analyse	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601
timefinished	Horodatage associé à l'échec de l'analyse	Horodatage ISO 8601	Horodatage ISO 8601

Dépannage

Introduction	55
Notifications du logiciel de test	55
Problèmes liés au système	64
Tests de traitement des données	65

Introduction

L'aide au diagnostic des pannes de la solution VeriSeq NIPT Solution comprend les éléments suivants :

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

Notifications du logiciel de test

Cette section décrit les notifications du logiciel de test :

Notifications de progression

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

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

Notifications d'invalidation

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

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

Notifications d'erreurs récupérables

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

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Missing Instrument Path (Chemin de l'instrument manquant)	Séquençage	Le système ne peut pas localiser un dossier externe de séquençage ou s'y connecter	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 1, page 63. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Espace disque insuffisant pour le séquençage)	Séquençage	Le système a détecté un nouveau dossier de données de séquençage, mais estime que l'espace disque est insuffisant pour les données	Alerte	Oui	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 2, page 63. Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 3, page 63.
Sequencing Run Invalid Folder (Dossier d'analyse de séquençage non valide)	Séquençage	Caractères non valides dans le dossier d'analyse de séquençage	Alerte	Oui	Le dossier d'analyse de séquençage a été renommé de manière incorrecte. Renommez l'analyse avec un nom valide.
RTA Complete is not accessible (Impossible d'accéder à RTA Complete)	Séquençage	Le logiciel n'a pas pu lire le fichier RTAComplete dans le dossier de séquençage	Avertissement	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Missing Sample Type (Type d'échantillon manquant)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu trouver de définition du type d'échantillon pour certains des échantillons	Avis	Oui	L'attribut du type d'échantillon n'a pas été fourni pour l'échantillon indiqué. Invalidez l'échantillon afin de permettre au logiciel de continuer.
Missing Sex Chromosome (Chromosome sexuel manquant)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu trouver de définition des chromosomes sexuels pour certains des échantillons	Avis	Oui	L'attribut des chromosomes sexuels n'a pas été fourni pour l'échantillon indiqué. Invalidez l'échantillon afin de permettre au logiciel de continuer.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Missing Sample Type and Sex Chromosome (Type d'échantillon et chromosome sexuel manquants)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu trouver de définitions des types d'échantillons et des chromosomes sexuels pour certains des échantillons	Avis	Oui	L'attribut du type d'échantillon et du chromosome sexuel n'a pas été fourni pour l'échantillon indiqué. Invalidez l'échantillon afin de permettre au logiciel de continuer.
Sample Sheet Generation failed (Échec de la génération de la feuille d'échantillons)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu générer la feuille d'échantillons	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 2, page 63. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 3, page 63. • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 1, page 63. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Unable to check disk space (Impossible de vérifier l'espace disque)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu vérifier l'espace disque	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> • Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 2, page 63. • Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Espace disque insuffisant pour l'analyse)	Préanalyse	Le logiciel a détecté que l'espace disque est insuffisant pour commencer une nouvelle analyse	Alerte	Oui	Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i> , Identifiant de l'action 3, page 63.
Unable to launch Analysis Pipeline (Impossible de lancer le pipeline d'analyse)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu démarrer une analyse pour le dossier de séquençage donné	Alerte	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Sequencing folder Read/Write permission failed (Échec de l'autorisation de lecture/écriture du dossier de séquençage)	Préanalyse	Le test du logiciel qui vérifie l'autorisation de lecture et d'écriture s'appliquant au dossier d'analyse de séquençage a échoué	Avertissement	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 1, page 63. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Analysis Failed - Retry (Échec de l'analyse – Réessayer)	Analyse	L'analyse a échoué. Essayez à nouveau.	Avis	Oui	Pas du tout
Results Already Reported (Rapport de résultats déjà généré)	System (Système)	Le logiciel a déterminé qu'un rapport NIPT a déjà été généré pour le type de groupement actuel	Activité	Oui	Pas du tout
Unable to deliver email notifications (Impossible d'envoyer les notifications par courriel)	System (Système)	Le système ne peut pas envoyer de notifications par courriel	Avertissement	S. O.	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez la validité de la configuration de la messagerie électronique définie sur le système. Consultez les instructions se trouvant dans la section <i>Configuration du système de notifications par courriel</i>, page 28. Envoyez un courriel d'essai. Consultez les instructions se trouvant dans la section <i>Configuration du système de notifications par courriel</i>, page 28. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Time Skew Detected (Décalage temporel détecté)	Préparation de la librairie	Le logiciel a détecté un décalage temporel de plus d'une minute entre l'horodatage fourni par le gestionnaire de flux de travail et l'heure locale du serveur.	Avertissement	Non	<ol style="list-style-type: none"> Vérifiez l'heure locale sur l'ordinateur du gestionnaire de flux de travail. Vérifiez l'heure locale du serveur sur site indiquée sur l'interface utilisateur Web (onglet Server Status [État du serveur]).

Notifications d'erreurs irrécupérables

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

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Batch Failure (Échec du lot)	Préparation de la librairie	Échec de CQ du lot	Avis	Oui	Redémarrez la mise en plaque de librairie.
Report Generating Failure (Échec de la génération de rapport)	Établissement des rapports	Le système n'a pas pu générer un rapport	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 2, page 63. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou sauvegardez des données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 3, page 63. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Impossible d'analyser le fichier de paramètres de l'analyse)	Séquençage	Le système n'a pas pu ouvrir/analyser le fichier RunParameters.xml	Avertissement	Oui	Le fichier RunParameters.xml est corrompu. Vérifiez la configuration du séquenceur et recommencez le séquençage du groupement.
Unrecognized Run Parameters (Paramètres d'analyse non reconnus)	Séquençage	Le logiciel lit des paramètres d'analyse incompatibles	Avertissement	Oui	Le logiciel ne peut pas construire des paramètres d'analyse de séquençage à partir du fichier de configuration du séquenceur. Vérifiez la configuration du séquenceur et recommencez le séquençage du groupement.
Invalid Run Parameters (Paramètres d'analyse non valides)	Séquençage	Le logiciel lit les paramètres d'analyse requis incompatibles avec le test	Avertissement	Oui	La vérification de compatibilité logicielle a échoué. Vérifiez la configuration du séquenceur et recommencez le séquençage du groupement.
No Pool Barcode found (Code à barres de groupement introuvable)	Séquençage	Le logiciel n'est pas parvenu à associer la Flow Cell de l'analyse de séquençage à un code à barres de groupement connu	Avertissement	Oui	Possible entrée de code à barres incorrecte. Recommencez le séquençage du groupement.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Sequencing Timed Out (Délai du séquençage dépassé)	Séquençage	L'analyse de séquençage ne s'est pas terminée dans un intervalle donné	Avertissement	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Recommencez le séquençage du groupement.
Sequencing QC files generation failed (Échec de la génération de fichiers de CQ du séquençage)	CQ du séquençage	L'analyse de séquençage est terminée, mais les fichiers de CQ InterOp sont corrompus	Alerte	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Recommencez le séquençage du groupement.
Sequencing QC files corrupted (Fichiers de CQ du séquençage corrompus)	CQ du séquençage	L'analyse de séquençage est terminée, mais la vérification du CQ du séquençage est corrompue	Avertissement	Oui	Vérifiez le séquenceur et la connexion réseau. Recommencez le séquençage du groupement.
Sequencing QC failed (Échec du CQ du séquençage)	CQ du séquençage	L'analyse de séquençage est terminée et la vérification du CQ du séquençage a échoué	Avis	Oui	Recommencez le séquençage du groupement.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Échec de l'analyse après le nombre maximum de tentatives)	Analyse	Toutes les tentatives d'analyse ont échoué. Il n'y aura pas de nouvelle tentative	Avertissement	Oui	Recommencez le séquençage du deuxième groupement.
Analysis Post-Processing Failed (Échec du post-traitement de l'analyse)	Postanalyse	Le logiciel n'a pas pu procéder au post-traitement des résultats d'analyse.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 1, page 63. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.
Analysis Upload Failed (Échec du chargement de l'analyse)	Postanalyse	Le logiciel n'a pas pu charger les résultats d'analyse dans la base de données	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, Identifiant de l'action 1, page 63. Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.

Procédures des actions recommandées

Identifiant de l'action	Action recommandée	Étapes
1	Vérifiez la connexion du réseau	<p>REMARQUE : Assurez-vous que le serveur NAS pour le stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau.</p> <ol style="list-style-type: none"> Depuis une ligne de commande Windows (cmd), tapez la commande suivante : ping <Server IP>. REMARQUE : Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez également la connexion à ce dernier. Assurez-vous qu'aucun paquet n'est perdu. REMARQUE : Si des paquets sont perdus, communiquez avec l'administrateur informatique. Testez la connexion : <ol style="list-style-type: none"> Connectez-vous à l'interface utilisateur Web du serveur sur site. Depuis le menu du tableau de bord, sélectionnez Folder (Dossiers). Cliquez sur Test (Tester), et déterminez si le test a réussi. Si le test échoue, consultez la section <i>Modification d'un lecteur réseau partagé</i>, page 25 et assurez-vous que tous les paramètres sont correctement configurés.
2	Vérifiez l'espace disponible sur le disque	<p>REMARQUE : Assurez-vous que le dossier Input (Entrée) du serveur sur site est mis en correspondance avec la machine Windows. Pour plus de renseignements, consultez la section <i>Mise en correspondance des lecteurs de serveur</i>, page 33.</p> <p>Faites un clic-droit sur le lecteur correspondant au dossier Input (Entrée). Sélectionnez Propriétés (Propriétés), et affichez les renseignements concernant l'espace libre.</p>
3	Nettoyez l'espace disque / sauvegardez les données	<p>REMARQUE : Illumina recommande une sauvegarde périodique des données ou le stockage des données de séquençage sur le serveur. Pour plus de renseignements, consultez la section <i>Gestion d'un lecteur réseau partagé</i>, page 25.</p> <ol style="list-style-type: none"> Pour les données stockées localement sur le serveur sur site : REMARQUE : Assurez-vous que le dossier Input (Entrée) du serveur sur site est mis en correspondance avec la machine Windows. Pour plus de renseignements, consultez la section <i>Mise en correspondance des lecteurs de serveur</i>, page 33. <ol style="list-style-type: none"> Faites un double-clic sur le dossier Input (Entrée), et entrez les informations d'identification pour y accéder. Les données d'analyses de séquençage sont répertoriées avec des noms de fichiers correspondants aux noms des analyses de séquençage. Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités. Pour les données stockées sur un serveur NAS à distance : REMARQUE : Assurez-vous que le serveur NAS pour le stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau. REMARQUE : Obtenez l'accès au dossier sur le lecteur à distance. Les informations d'accès de l'administrateur informatique sont requises. <ol style="list-style-type: none"> Les données d'analyses de séquençage sont répertoriées avec des noms de fichiers correspondants aux noms des analyses de séquençage. Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités.

Problèmes liés au système

Problème	Action recommandée
Le logiciel ne démarre pas	Si des erreurs sont détectées lors du démarrage du logiciel de test, un résumé de toutes les erreurs s'affiche à la place de l'écran Log In (Connexion). Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour signaler les erreurs répertoriées.
Restauration de la base de données requise	Si une restauration/sauvegarde d'une base de données est requise, communiquez avec un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina.
Dérive du système détectée	Lorsqu'une dérive du système est détectée, le logiciel de test ne traite plus les communications provenant d'autres composants du système. Un administrateur peut refaire passer le système en fonctionnement normal dès que celui-ci passe à l'état de détection de dérive.

Tests de traitement des données

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

Test du serveur

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

Procédure

- 1 Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData.
- 2 Faites une copie du dossier suivant, qui se trouve dans le dossier TestingData :
150824_NS500404_0121_AHGKH5BGXX_COPY_ANALYSIS_WORKFLOW.
- 3 Renommez la copie dans un dossier avec un suffixe _XXX. Le suffixe _XXX représente un comptage séquentiel de l'analyse du test. Par exemple, si _002 existe dans le dossier, renommez la nouvelle copie avec _003.
- 4 Patientez 3 à 5 minutes environ pour effectuer une analyse. Assurez-vous que les notifications par courriel suivantes ont été reçues :
 - a L'analyse du séquençage a débuté.
 - b Le rapport de détection d'aneuploïdie est généré pour l'analyse de séquençage.



REMARQUE

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

- 5 Dans le dossier de sortie, ouvrez le dossier SampleTestRun et vérifiez le rapport suivant :
SampleTestRun_C_SampleTestRun_PoolA_HGKH5BGXX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
La taille attendue du fichier est d'environ 5,9 Ko.
- 6 Remplacez l'analyse de séquençage test dans le fichier TestingData. Cette pratique permet de gérer le nombre d'exécutions du test de séquençage.

Lancement d'une analyse complète des données de test

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

Procédure

- 1 Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData.
- 2 Renommez le dossier suivant en ajoutant le suffixe _000 :
150528_NB500886_0002_AH7MHHBGXX_FullTRun.
Ce suffixe permet de créer un nom unique pour chaque analyse de séquençage. Si l'analyse dispose déjà d'un suffixe, renommez le dossier en augmentant la valeur numérique du suffixe de 1.
- 3 Déplacez le dossier renommé vers le dossier Input (Entrée).

- 4 Patientez quatre à cinq heures environ pour que l'analyse se termine. Assurez-vous que les notifications par courriel suivantes ont été reçues :
 - a L'analyse du séquençage a débuté.
 - b Le rapport de détection d'aneuploïdie est généré pour l'analyse de séquençage.
- 5 Dans le dossier Output (Sortie), ouvrez le dossier SampleTestRun et recherchez le rapport suivant : SampleTestRun2_C_SampleTestRun2_PoolA_H7MHHBGXX_nipt_report_20151105_162434.tab. La taille attendue du fichier est d'environ 7,1 Kb.
- 6 Remplacez l'analyse de séquençage test dans le fichier TestingData.



REMARQUE

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

Ressources supplémentaires

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

Ressource	Description
<i>Document VeriSeq NIPT Solution Package Insert</i> (document n° 1000000001856)	Définit le produit et son utilisation prévue et fournit les instructions d'utilisation et la procédure pour diagnostiquer les pannes.
<i>Document Microlab® STAR Line Operator's Manual</i> , Hamilton (document n° 624668)	Donne les renseignements sur le fonctionnement et l'entretien et les spécifications techniques pour l'instrument de manipulation des liquides automatisé Mircolab STAR de Hamilton.

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

Sigles

Sigle	Définition
BCL	Fichier de définition des bases
CE-IVD	Marquage de conformité européenne pour les produits de diagnostic <i>in vitro</i>
cfDNA	ADN acellulaire
ADN	Acide désoxyribonucléique
DNS	Système de noms de domaine
FASTQ	Format de fichier texte pour stocker le rendement des instruments de séquençage
FF	Fraction fœtale
PEPS	Premier entré, premier sorti
iFACT	Test de fiabilité individuel d'aneuploïdie fœtale
IP	Protocole Internet
LIMS	Système de gestion des informations de laboratoire
SIL	Système des informations de laboratoire
LLR	Logarithmes de rapport de vraisemblance
MAC	Contrôle d'accès au support
NAS	Stockage en réseau NAS
NES	Sites non exclus
SNG	Séquençage nouvelle génération
NIPT	Test prénatal non invasif
NTC	Contrôle négatif
NTP	Protocole d'heure réseau
PF	Passant le filtre
PQ	Qualification de processus
CQ	Contrôle de la qualité
RTA	Real-Time Analysis
RUO	Destiné à la recherche uniquement
SCA	Aneuploïdie affectant les chromosomes sexuels
SDS	Fiches signalétiques
SHA1	Algorithme de hachage sécurisé 1
SSL	Protocole SSL

Assistance technique

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

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

Numéros de téléphone de l'assistance clientèle d'Illumina

Région	Sans frais	Numéro régional
Amérique du Nord	+1 800 809-4566	
Allemagne	+49 8001014940	+49 8938035677
Australie	+1 800 775-688	
Autriche	+43 800006249	+43 19286540
Belgique	+32 80077160	+32 34002973
Chine	400.066.5835	
Danemark	+45 80820183	+45 89871156
Espagne	+34 911899417	+34 800300143
Finlande	+358 800918363	+358 974790110
France	+33 805102193	+33 170770446
Hong Kong	800960230	
Irlande	+353 1800936608	+353 016950506
Italie	+39 800985513	+39 236003759
Japon	0800 111 5011	
Norvège	+47 800 16836	+47 21939693
Nouvelle-Zélande	0800 451 650	
Pays-Bas	+31 8000222493	+31 207132960
Royaume-Uni	+44 8000126019	+44 2073057197
Singapour	+1.800.579.2745	
Suède	+46 850619671	+46 200883979
Suisse	+41 565800000	+41 800200442
Taiïwan	00806 65 1752	
Autres pays	+44 1799 534 000	

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

Documentation produit : disponible en téléchargement au format PDF sur le site Web d'Illumina.

Rendez-vous sur support.illumina.com, sélectionnez un produit, puis cliquez sur **Documentation & Literature** (Documentation).



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

CE
2797



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

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

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT ©

2021 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

illumina®