

# Solution DPNI VeriSeq v2

## Guide du logiciel



L'utilisation de ce produit est protégée par des brevets dont Illumina, Inc. est propriétaire et titulaire. Le paiement de ce produit confère le droit limité et non cessible d'utiliser ce produit dans le cadre de l'utilisation à laquelle il est destiné et conformément à sa documentation ainsi qu'à toutes les autres conditions générales connexes. Une liste représentative, mais non exhaustive de ces brevets se trouve à l'adresse [www.illumina.com/patents](http://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 ses sociétés affiliées (« Illumina »), et 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 et ne seront 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).

© 2019 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](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Historique des révisions

Document	Date	Description des modifications
Document n° 1000000067940 v02	Avril 2019	Ajout de détails au rapport DPNI et au rapport supplémentaire pour qu'ils s'harmonisent au matériel de formation.
Document n° 1000000067940 v01	Février 2019	Publication du guide du logiciel de la solution DPNI VeriSeq v2 destiné aux clients.
Document n° 1000000067940 v00	Novembre 2018	Publication originale à usage interne uniquement.

# Table des matières

Historique des révisions .....	iii
<b>Chapitre 1 Solution DPNI VeriSeq v2 .....</b>	<b>1</b>
Introduction .....	1
Architecture du système .....	2
<b>Chapitre 2 Gestionnaire de flux de travail du DPNI VeriSeq .....</b>	<b>4</b>
Introduction .....	4
Méthode du DPNI VeriSeq .....	4
Gestionnaire de lots du DPNI VeriSeq .....	4
Services du DPNI VeriSeq .....	11
<b>Chapitre 3 Séquenceur nouvelle génération .....</b>	<b>14</b>
Introduction .....	14
Groupement de séquences .....	14
Intégration du stockage de données .....	14
Capacité de débit d'analyse .....	15
Contraintes de trafic réseau .....	15
Module de Local Run Manager de la solution DPNI VeriSeq .....	15
<b>Chapitre 4 Logiciel de test DPNI VeriSeq v2 .....</b>	<b>16</b>
Introduction .....	16
Composants du logiciel de test .....	16
Interface utilisateur Web .....	21
Analyse et génération de rapports .....	30
Serveur sur site VeriSeq v2 .....	32
<b>Annexe A Indicateurs de CQ .....</b>	<b>36</b>
Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites .....	36
Indicateurs de CQ du séquençage et limites .....	36
<b>Annexe B Rapports du système .....</b>	<b>38</b>
Introduction .....	38
Résumé des rapports du système .....	39
Événements à l'origine de la génération de rapports .....	41
Rapports de résultats et de notifications .....	43
Rapports de processus .....	55
<b>Annexe C Dépannage .....</b>	<b>62</b>
Introduction .....	62
Notifications du logiciel de test .....	63
Problèmes liés au système .....	71

Tests de traitement des données .....	71
<b>Annexe D Ressources supplémentaires .....</b>	<b>73</b>
<b>Annexe E Sigles .....</b>	<b>74</b>
<b>Assistance technique .....</b>	<b>75</b>

# Chapitre 1 Solution DPNI VeriSeq v2

Introduction .....	1
Architecture du système .....	2

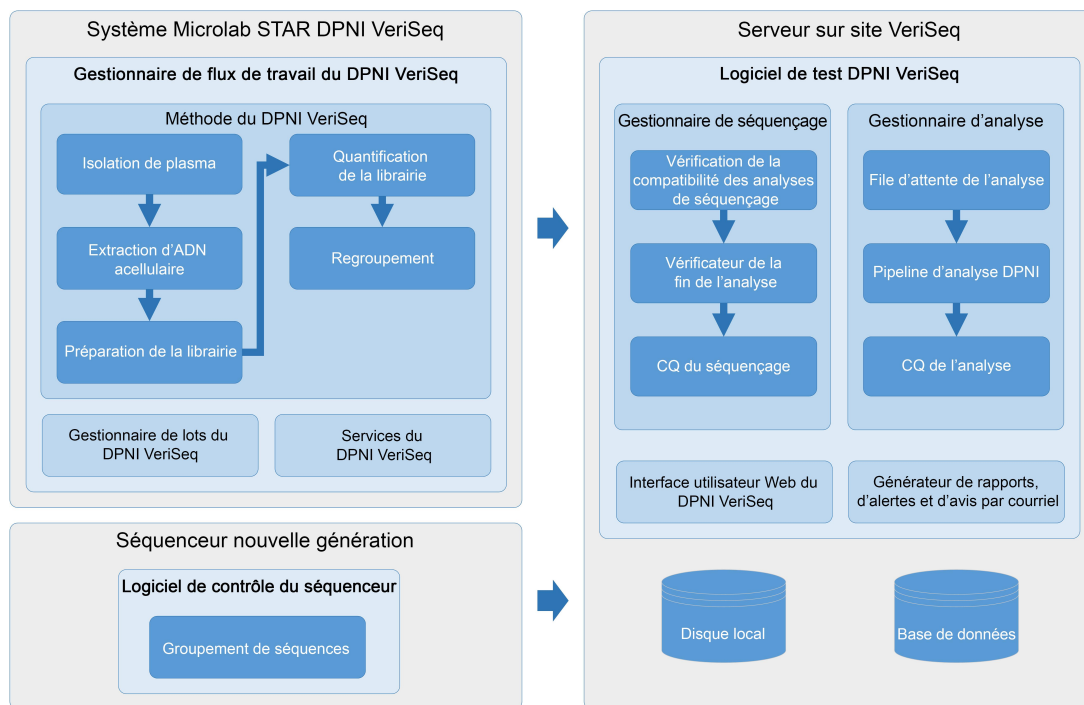
## Introduction

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

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

- ▶ **Microlab STAR (ML STAR) DPNI VeriSeq** : un instrument automatisé de manipulation des liquides qui se sert du gestionnaire de flux de travail du DPNI VeriSeq et des trousse DPNI 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 DPNI VeriSeq v2 en suivant les directives d'utilisation décrites dans la *notice d'utilisation de la solution DPNI VeriSeq v2 (document n° 1000000078751)*.
- ▶ **Séquenceur nouvelle génération (SNG)** : un instrument de séquençage du génome entier qui permet d'effectuer le séquençage et la génération d'amplifiats sur l'instrument. Le logiciel de gestion du séquenceur donne les étapes pour configurer une analyse de séquençage et produit les lectures de séquençage de tous les échantillons du groupement de la librairie quantifiée.
- ▶ **Serveur sur site VeriSeq v2** : un serveur qui héberge le logiciel de test DPNI VeriSeq v2 et stocke les données pour effectuer des analyses de séquençage à lecture appariée. Le logiciel de test contrôle et analyse les données de séquençage en continu et produit des résultats d'échantillons, des rapports de processus et des notifications.

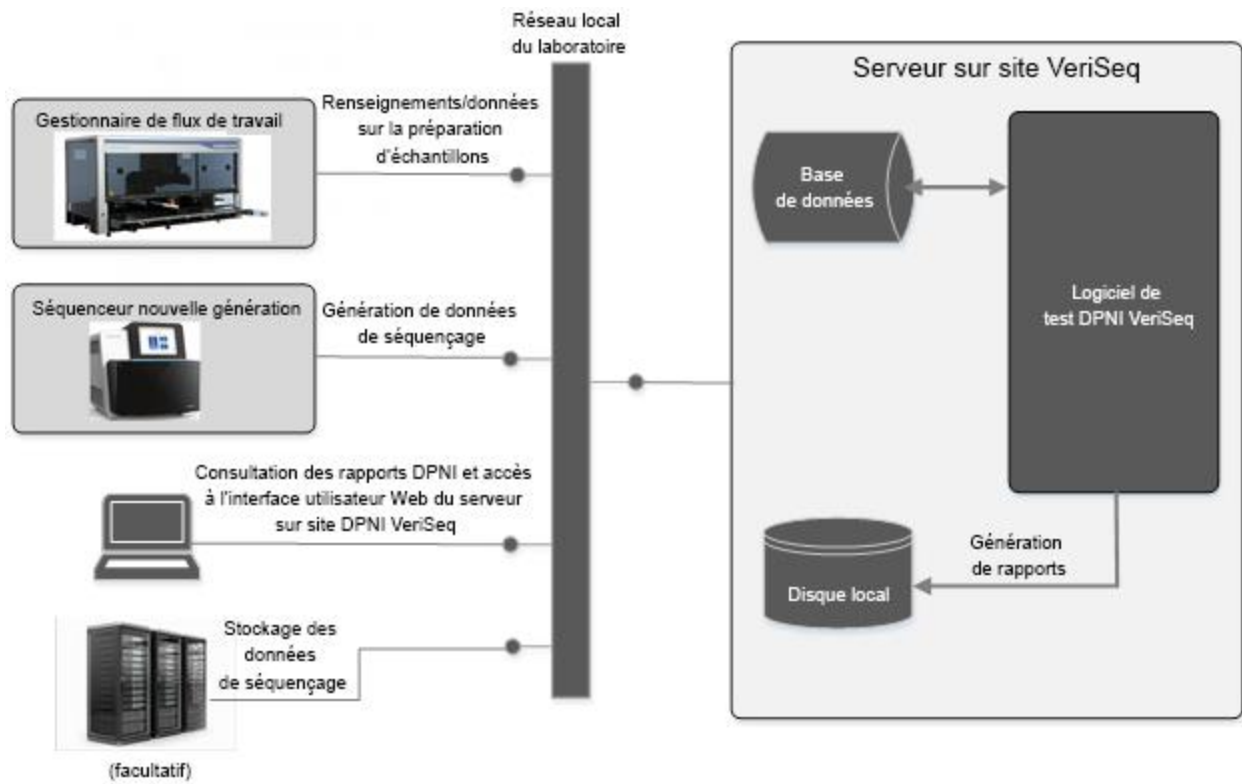
Figure 1 Composants de la solution DPNI VeriSeq v2



## Architecture du système

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

Figure 2 Aperçu de la solution DPNI VeriSeq v2





# Chapitre 2 Gestionnaire de flux de travail du DPNI VeriSeq

Introduction .....	4
Méthode du DPNI VeriSeq .....	4
Gestionnaire de lots du DPNI VeriSeq .....	4
Services du DPNI VeriSeq .....	11

## Introduction

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

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

- ▶ VeriSeq NIPT Method (Méthode du DPNI VeriSeq)
- ▶ VeriSeq NIPT Batch Manager (Gestionnaire de lots du DPNI VeriSeq)
- ▶ VeriSeq NIPT Services (Services du DPNI VeriSeq)

## Méthode du DPNI VeriSeq

La méthode du DPNI VeriSeq 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, le type de dépistage et l'indicateur de rapport sur le sexe.
- ▶ **Extraction d'ADN acellulaire** : purifie l'ADN acellulaire de 900 µl de plasma.
- ▶ **Préparation de bibliothèques** : crée des bibliothèques à partir de l'ADN acellulaire purifié qui sont prêtes pour le séquençage. Les bibliothèques ont des index uniques pour chaque échantillon du lot.
- ▶ **Quantification de la bibliothèque** : détermine la concentration d'ADN acellulaire au moyen d'un marqueur fluorescent intercalaire dans un format de microplaque de 384 puits. La plaque comprend une courbe étalon d'ADN étiquetée et copie chaque échantillon dans le lot. Le système s'appuie sur les lectures de fluorescence brute du lecteur de la microplaque et calcule les concentrations de l'échantillon en fonction de la courbe étalon.
- ▶ **Regroupement et normalisation** : combine les bibliothèques en groupements simples pour le séquençage. Le système prend les concentrations déterminées auparavant pour calculer les bons volumes de transfert pour chaque échantillon du groupement prêt pour le séquenceur.

## Gestionnaire de lots du DPNI VeriSeq

Le gestionnaire de lots du DPNI VeriSeq gère l'état des échantillons, des lots et des groupements à partir de l'interface utilisateur. 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 *la notice d'utilisation de la solution DPNI VeriSeq v2 (document n° 100000078751)*.

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

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

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

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

Action	Élément	Rapport généré	Description
Modification des attributs de l'échantillon	Échantillon	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, seules les aneuploïdies des chromosomes sexuels sont déclarées.
	Échantillon	Type d'échantillon	L'utilisateur indique le type d'échantillon en choisissant Singleton (simple), Twin (gémellaire), Control (témoin) ou No Template Control (NTC) (échantillon de contrôle négatif). La désignation du type de données sur le sexe de l'échantillon a une incidence directe sur l'analyse du test. Pour assurer l'exactitude des résultats du test, le type d'échantillon doit être précis.
	Échantillon	Type de dépistage	L'utilisateur indique le type de dépistage en choisissant basic (de base) (21, 18, 13, X, et Y uniquement) ou genomewide (génomewide) (tous les chromosomes).

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

## Feuille d'échantillons d'entrée

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



### ATTENTION

Pour éviter les erreurs, n'ajoutez pas de renseignements sur les échantillons de contrôle négatif (NTC) dans la feuille d'échantillons. Excluez-les complètement et n'ajoutez pas de rangées pour eux. Le système applique automatiquement le rapport sur les codes à barres, le type de dépistage, le type d'échantillon et le sexe pour les NTC.

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

Titre des colonnes	Type de données	Exigence	Description
batch_name	Chaîne ou vide	Obligatoire	Indique le nom du lot de l'échantillon. Doit correspondre au nom du lot inscrit dans la méthode de définition (gestionnaire de flux de travail) pour confirmer que la feuille d'échantillons d'entrée est associée au bon lot. La longueur maximale est de 26 caractères. La colonne peut demeurer vide. REMARQUE : Les feuilles d'échantillons sans colonne batch_name ne seront pas acceptées.
sample_barcode	Chaîne	Obligatoire	Les codes à barres sur les éprouvettes d'échantillons de sang 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 aneuploidies affectant les chromosomes sexuels).
screen_type	Chaîne	Obligatoire	Indique le type de dépistage pour l'analyse. Les valeurs permises sont « basic » (de base) et « genomewide » (génomome entier).

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, le type de dépistage et la déclaration du sexe pour le téléversement pendant le groupement. Grâce à cette souplesse, il est possible d'ajouter des échantillons à tout moment.
- ▶ **Désavantages** : 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 regroupement.

## Création hybride de lots – échantillons prioritaires du LIMS

Le système LIMS client peut créer un lot avec une sous-série d'échantillons prédéfinis. Le gestionnaire de flux de travail remplit les échantillons restants dans le lot à partir des échantillons chargés. Dans ce cas, l'utilisateur téléverse une feuille d'échantillons partielle pendant l'isolation de plasma. Ici aussi, on encourage les laboratoires à remplir la colonne d'identification du lot 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 refaits de nouveau).
- ▶ **Désavantages** : ne cible pas complètement les échantillons, alors un échantillon non voulu peut quand même être chargé. Cette stratégie requiert tout de même des renseignements sur certains échantillons pendant le regroupement.

## Modification des attributs de l'échantillon

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

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.

- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sur le diagramme de la plaque du lot, sélectionnez l'emplacement du puits associé à l'échantillon voulu.
- 4 Confirmez que le bon échantillon 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 Sélectionnez un attribut du type de dépistage dans le menu déroulant Screen Type (Type de dépistage).
- 7 Sélectionnez **Edit** (Modifier).

## Invalidation d'échantillon, de lot et de groupement

Selon l'étape du traitement de l'échantillon, l'utilisateur peut invalider un échantillon, un lot ou un groupement d'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 ou le gestionnaire de lots du DPNI VeriSeq pour invalider un ou plusieurs échantillons.

### Invalidation à l'aide de la méthode du DPNI VeriSeq

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

### Invalidation au moyen du gestionnaire de lots

Utilisez le gestionnaire de lots pour invalider :

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



#### REMARQUE

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

### Accéder au gestionnaire de lots

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

## Invalidation de l'échantillon

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

## Invalidation du lot

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

## Invalidation du groupement

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

## Téléverser la feuille d'échantillons

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

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

## Annulation de l'échantillon

- 1 Accédez au gestionnaire de lots.
- 2 Inscrivez l'identification du lot et le nom d'utilisateur ou les initiales de l'opérateur et sélectionnez **OK**.
- 3 Sur le diagramme de la plaque du lot, sélectionnez l'emplacement du puits associé à l'échantillon annulé.

- 4 Confirmez que le bon échantillon est affiché et sélectionnez **Cancel Sample** (Annuler l'échantillon).
- 5 Inscrivez le motif de l'échec et sélectionnez **Cancel** (Annuler).  
Sur le diagramme de la plaque du lot, l'échantillon annulé passe du vert au rouge.

## Services du DPNI VeriSeq

Les services du DPNI VeriSeq (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 du DPNI VeriSeq



### REMARQUE

Fermez toutes les méthodes exploitées avant de lancer les services.

Pour accéder aux services DPNI VeriSeq, effectuez l'une des options suivantes :

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

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

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

## Tests séparés

Pour simplifier le 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, sélectionnez **Abort** (Annuler) 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 and begin with 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 du DPNI VeriSeq 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 VeriSeq v2 change, dirigez le gestionnaire de flux de travail vers la nouvelle adresse.

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

## Configuration du test

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

Vous pouvez aussi utiliser l'outil de configuration de test pour modifier la valeur d'autres paramètres. Vous pouvez configurer le paramètre du rapport des chromosomes sexuels en choisissant Yes (Oui) ou No (Non). Cette configuration 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. Le type de dépistage peut être déterminé pour un échantillon en choisissant Basic (De base) ou Genomewide (Génome entier) lors de la configuration du paramètre du type de dépistage.

- 1 Sélectionnez **Assay Configuration** (Configuration du test).
- 2 Indiquez la valeur voulue dans la case Target Library Concentration (Concentration cible de la librairie) (pg/ $\mu$ l).
- 3 Réglez le paramètre par défaut du rapport des chromosomes sexuels à la valeur voulue.
- 4 Réglez le paramètre du type de dépistage à la valeur voulue.
- 5 Sélectionnez **Apply** (Appliquer).

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

# Chapitre 3 Séquenceur nouvelle génération

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

## Introduction

Un système de séquençage nouvelle génération génère des lectures de séquençage pour chaque échantillon d'un groupement de bibliothèques quantifié et s'intègre à la solution DPNI VeriSeq v2 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 DPNI VeriSeq v2.

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

## Groupement de séquences

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

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

## Intégration du stockage de données

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

À des fins de stockage de données, faites correspondre le 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 26.

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 de l'utilisateur du système.

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

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

## Module de Local Run Manager de la solution DPNI VeriSeq

Si vous utilisez un système de séquençage nouvelle génération qui comporte le module de Local Run Manager (LRM) de DPNI VeriSeq, préparez le séquençage en effectuant les étapes suivantes :

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



### ATTENTION

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

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

Après avoir configuré votre analyse, vous pouvez la commencer en utilisant le logiciel de l'instrument.

# Chapitre 4 Logiciel de test DPNI VeriSeq v2

Introduction .....	16
Composants du logiciel de test .....	16
Interface utilisateur Web .....	21
Analyse et génération de rapports .....	30
Serveur sur site VeriSeq v2 .....	32

## Introduction

Le logiciel de test DPNI VeriSeq v2 génère des statistiques permettant d'évaluer le nombre de copies d'un chromosome dans les échantillons testés et fournit le dépistage de l'aneuploïdie au niveau des chromosomes sélectionnés pour l'analyse. La sélection des chromosomes pour l'analyse est fonction du type de dépistage choisi : basic (de base) (21, 18, 13, X, et Y) ou genomewide (génomewide) (génomewide) (tous les chromosomes). Si vous choisissez l'option de dépistage au niveau du génome entier, le logiciel vérifie aussi la présence de régions subchromosomales présentant un gain ou une perte du nombre de copies au niveau de l'autosome. Un instrument de séquençage nouvelle génération génère une analyse sous la forme de lectures appariées de 36 bases.

Le logiciel de test DPNI VeriSeq v2 est exploité sur le serveur sur site VeriSeq v2. Le serveur sur site est au cœur de la solution DPNI VeriSeq v2 et agit comme un point de connexion entre le gestionnaire de flux de travail du DPNI VeriSeq, le séquenceur nouvelle génération et l'utilisateur.

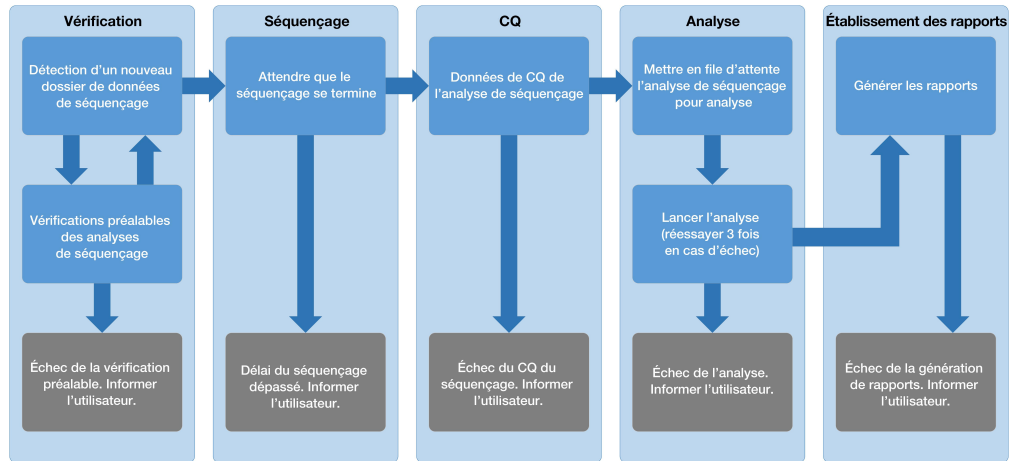
Le logiciel de test aligne les lectures sur le génome humain de référence et procède à l'analyse des lectures qui s'alignent sur un emplacement ou un site unique du génome. Le logiciel de test exclut les doublons de lecture et les sites associés à une forte variation de couverture entre les échantillons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

Pour chacune des options de dépistage sélectionnées pour un échantillon à partir du menu du test, le logiciel de test indique si une anomalie est détectée ou non. Le dépistage de base indique que toutes les anomalies sont des aneuploïdies. Le dépistage au niveau du génome entier précise si l'anomalie est une aneuploïdie, une délétion partielle ou une duplication.

## Composants du logiciel de test

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

Figure 3 Diagramme de circulation des données



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

## Tâches du logiciel de test

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

### Tâches automatisées

Le logiciel de test exécute les tâches automatisées suivantes :

- ▶ **Compilation et stockage du journal de préparation d'échantillon** : génère un ensemble de fichiers de sortie à la fin de chaque étape et les stocke dans le dossier ProcessLogs situé dans le dossier Output (Sortie). Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Structure des fichiers de rapports, page 39*, pour une vue d'ensemble et *Rapports de processus, page 55*, pour obtenir 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 lot ou un groupement est invalidé d'après les résultats du CQ. Une notification par courriel est envoyée à l'utilisateur, un rapport est généré et une alerte est enregistrée sur l'interface utilisateur Web.
- ▶ **Analyse des données de séquençage** : analyse les données brutes de séquençage pour chaque échantillon multiplexé dans le groupement, à l'aide du logiciel d'analyse DPNI intégré. Le logiciel de test détermine les résultats d'aneuploidie de chacun des échantillons. Le système ne génère pas de rapport de résultats pour les échantillons invalidés ou annulés par l'utilisateur. Une justification explicite est fournie pour les échantillons ne répondant pas aux critères du QC; toutefois, les résultats de l'échantillon qui échoue sont supprimés. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Rapport DPNI, 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 obtenir plus de renseignements, consultez la section *Rapport DPNI, page 43*.
- ▶ **Génération de rapports** : le logiciel de test génère de l'information supplémentaire sur les résultats, des notifications et des rapports de processus. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Rapports du système, page 38*.

► **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 54.
- **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 obtenir plus de renseignements, consultez la section *Rapport de demande d'un nouveau test de groupement*, page 54.

► **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 de l'utilisateur

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

Utiliser le gestionnaire de flux de travail :

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

Utiliser le logiciel de test :

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





## REMARQUE

Les utilisateurs peuvent effectuer certaines tâches en fonction des autorisations utilisateur. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Affectation de rôles d'utilisateur*, page 24.

## 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 20).

## Compatibilité des analyses de séquençage

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



## REMARQUE

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

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

- ▶ Analyse à lecture appariée de 2 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 DPNI. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Rapport DPNI*, page 43.

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

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

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

## Interface utilisateur Web

Le logiciel de test héberge une interface utilisateur Web locale qui permet un accès facile au serveur sur site à partir de n'importe quel emplacement sur le réseau. 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 63.
- ▶ **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 63.
- ▶ **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 obtenir plus de renseignements, consultez la section *Modification des paramètres du réseau et du serveur*, page 28.
- ▶ **Manage server access** (Gérer l'accès au serveur) : le serveur sur site permet l'accès aux rôles administrateur et opérateur. Ces niveaux d'accès contrôlent la visualisation des journaux d'activités, d'alertes et d'erreurs et la modification des paramètres de mise en réseau et de mise en correspondance de données. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Gestion des utilisateurs*, page 24.
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Configurer le dossier des données de séquençage) : par défaut, le serveur stocke les données de séquençage. Cependant, un NAS central peut être ajouté pour augmenter la capacité de stockage. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Mise en correspondance des lecteurs de serveur*, page 34.
- ▶ **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 obtenir plus de renseignements, consultez la section *Configuration des notifications du système par courriel*, page 29.
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Redémarrer ou arrêter le serveur) : redémarre ou arrête le serveur, au besoin. Un redémarrage ou un arrêt peut être nécessaire pour qu'un paramètre de configuration prenne effet ou pour remédier à une panne de serveur. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Redémarrage du serveur*, page 34, et la section *Arrêt du serveur*, page 35.

## Contrat de licence d'utilisateur final

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

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

## Configuration de l'interface utilisateur Web

Sélectionnez l'icône Settings (Paramètres)  pour afficher la liste déroulante des paramètres de configuration. Les paramètres affichés dépendent du rôle de l'utilisateur et des autorisations qui y sont associées. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section *Affectation de rôles d'utilisateur*, page 24.



### REMARQUE

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

Paramètre	Description
User Management (Gestion de l'utilisateur)	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)	Changer le mot de passe du compte sbsuser pour accéder aux dossiers partagés sur le serveur sur site.
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 v69 ou une version ultérieure
  - ▶ Firefox v62 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 v2 >\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 sélectionnez **Log In** (Connexion).



### REMARQUE

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

## Utilisation du tableau de bord

Le tableau de bord du logiciel de test DPNI VeriSeq v2 apparaît après la connexion et correspond à la fenêtre de navigation principale. Pour revenir au tableau de bord à tout moment, sélectionnez l'option de menu **Dashboard** (Tableau de bord).

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

**Figure 4** Tableau de bord du logiciel de test DPNI VeriSeq

The screenshot shows the 'Dashboard' page with three tabs: 'Recent activities' (selected), 'Recent errors', and 'Server status'. Below the tabs is a table with the following columns: WHEN, USER, SUBSYSTEM, DETAILS, and LEVEL. The table contains 12 rows of activity logs.

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

## Affichage des activités récentes

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

Nom	Description
Quand	Date et heure de l'activité
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"> <li>• <b>Activity</b> (Activité) : indique une activité sur le serveur, par exemple le redémarrage du système ou la connexion/déconnexion de l'utilisateur.</li> <li>• <b>Notice</b> (Avis) : indique une étape exécutée sans succès. Par exemple, invalidation d'échantillon ou échec du CQ.</li> <li>• <b>Warning</b> (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.</li> </ul>

## 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
Niveau	Niveau attribué à l'activité parmi les options suivantes : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> : erreur matérielle majeure qui compromet le fonctionnement du système. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b> (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.</li> <li>• <b>Error</b> (Erreur) : erreur du système ou du serveur lors du fonctionnement normal. Par exemple, un problème de fichier de configuration ou une panne matérielle.</li> </ul>

## Affichage de l'état du système et des alertes

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

Le résumé contient l'information suivante :

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

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

## Gestion des utilisateurs



### REMARQUE

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

## Affectation de rôles d'utilisateur

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

Rôle	Description
Service	Un technicien d'assistance sur le terrain d'Illumina qui effectue l'installation initiale et la configuration du système (y compris la création du rôle d'administrateur). Son rôle inclut également le dépannage, les réparations du serveur, la définition et la modification des paramètres de configuration et une assistance logicielle continue.
Administrateur	Un administrateur de laboratoire qui configure et gère les paramètres de configuration, administre les utilisateurs, définit la liste des abonnés aux courriels, 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 Sélectionnez deux fois **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 sélectionnez **Save** (Enregistrer) lorsque vous avez terminé.
- 3 Sélectionnez de nouveau **Save** (Enregistrer) lorsque la boîte de dialogue s'affiche afin de confirmer les modifications.  
Les modifications apportées au profil de l'utilisateur s'affichent maintenant sur l'écran User Management (Gestion des utilisateurs).

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

## Gestion d'un lecteur réseau partagé



### REMARQUE

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

## Ajout d'un lecteur réseau partagé

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

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



#### REMARQUE

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

### Modification d'un lecteur réseau partagé

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

### Suppression d'un lecteur réseau partagé

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

### Configuration des paramètres du réseau et du certificat

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



#### REMARQUE

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

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

### Modification des paramètres du certificat

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

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



- ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Empreinte de certificat [SHA-1]) : numéro d'identification du certificat. La fonction Certificate Thumbprint (SHA1) (Empreinte de certificat [SHA-1]) garantit que les utilisateurs n'obtiennent pas d'avertissements de certificat lorsqu'ils accèdent au logiciel de test DPNI VeriSeq v2. La SHA-1 s'affiche après que le certificat ait été généré ou régénéré. Consultez la section *Régénération d'un certificat*, page 29 pour obtenir plus de renseignements.
- 2 Sélectionnez **Save** (Enregistrer) pour appliquer les modifications que vous avez apportées.

## Modification des paramètres du réseau et du serveur



### REMARQUE

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

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



### ATTENTION

Des paramètres incorrects peuvent perturber la connexion au serveur.

## Téléchargement et installation du certificat

Pour télécharger et installer un certificat SSL :

- 1 Depuis le tableau de bord, sélectionnez **Configuration**.
- 2 Sélectionnez l'onglet **Certification Configuration** (Configuration du certificat).
- 3 Sélectionnez **Download Certificate** (Télécharger le certificat) depuis l'écran Network Configuration (Configuration du réseau).
- 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 Sélectionnez **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 Sélectionnez **Regenerate Certificate and Reboot** (Régénérer le certificat et redémarrer) pour continuer, ou **Cancel** (Annuler) pour quitter.

## Configuration des notifications du système par courriel

Le logiciel de test DPNI VeriSeq v2 communique avec les utilisateurs en envoyant des notifications par courriel indiquant l'avancement des tests, ainsi que des alertes si des erreurs se produisent ou si l'intervention de l'utilisateur est requise. La section *Notifications du logiciel de test*, page 63, 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 tableau de bord, sélectionnez l'icône Settings (Paramètres) .
- 2 Sélectionnez **Email configuration** (Configuration de la messagerie).
- 3 Dans le champ Subscribers (abonnés), inscrivez les adresses de courriel et séparez-les par des virgules. Vérifiez que les adresses de courriel sont correctement écrites. Le logiciel ne valide pas le format des adresses de courriel.
- 4 Sélectionnez **Send test message** (Envoyer un message de test) pour envoyer un message de test à tous les abonnés de la liste.  
Vérifiez votre boîte de réception de courriels pour voir si le courriel a été envoyé.
- 5 Sélectionnez **Save** (Enregistrer).

## Déconnexion

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

## Analyse et génération de rapports

Une fois les données de séquençage recueillies, elles sont démultiplexées, converties au format FASTQ, alignées sur un génome de référence et analysées pour la détection d'aneuploïdie. Plusieurs indicateurs, comme 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). Les feuilles d'échantillons contiennent un en-tête avec des renseignements sur l'analyse et des descripteurs pour les échantillons traités dans une Flow Cell particulière.

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



#### ATTENTION

Veuillez ne PAS modifier ce fichier de feuilles d'échantillons. Il est généré par le système et des modifications peuvent causer des effets néfastes en aval, y compris des résultats erronés ou l'échec de l'analyse.

Nom de la colonne	Description
SampleID	Identification de l'échantillon.
SampleName	Nom de l'échantillon. Par défaut : identique à l'identifiant de l'échantillon.
Sample_Plate	Identification de la plaque pour un échantillon donné. Par défaut : vide.
Sample_Well	Identification du puits sur la plaque pour un échantillon donné.
I7_Index_ID	Identification du premier adaptateur d'index.
index	Séquence 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. Par défaut : vide.
SexChromosomes	Analyse relative aux chromosomes sexuels. L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Oui) : demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et sur le sexe.</li> <li>• <b>No</b> (Non) : aucune demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels ni sur le sexe.</li> <li>• <b>SCA</b> : demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels, sans demande de rapport relatif au sexe.</li> </ul>
SampleType	Type d'échantillon. L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Simple) : grossesse à un seul embryon.</li> <li>• <b>Twin</b> (Gémellaire) : grossesse à embryons multiples.</li> <li>• <b>Control</b> (Témoin) : échantillon témoin du sexe connu et du dépistage d'aneuploïdie.</li> <li>• <b>NTC</b> : échantillon de contrôle négatif (sans ADN).</li> </ul>

### 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 obtenir 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 l'estimation de la fraction fœtale à partir de l'information provenant de la distribution de la taille des fragments d'ADN acellulaire et des différences de couverture génomique entre l'ADN acellulaire maternel et fœtal.<sup>1</sup>

## Statistiques employées dans le score total

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

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

<sup>1</sup>Kim, 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

<sup>2</sup>Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890-901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

## CQ de l'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. Lorsque les échantillons produisent des résultats à l'extérieur de la fourchette prévue pour ces indicateurs, le rapport DPNI indique la cause de l'avertissement ou de l'échec du CQ. Pour obtenir plus d'information sur ces causes liées au CQ, reportez-vous à la section *Messages sur la cause du CQ*, page 48.

## CQ des échantillons NTC

La solution DPNI VeriSeq permet d'ajouter des échantillons NTC à l'analyse. Le système ML STAR peut générer jusqu'à deux NTC par analyse pour des lots de 24 et 48 échantillons ou jusqu'à quatre NTC pour des lots de 96 échantillons. Peu importe le nombre d'échantillons NTC ajoutés, le logiciel vérifie pour que chaque échantillon de chaque groupement compte une moyenne minimum de 4 000 000 de fragments correspondants uniques. Pour cette raison, n'ajoutez pas plus de deux échantillons NTC par groupement. Pour 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 sur site VeriSeq v2

Le serveur sur site VeriSeq v2 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.

## Disque local

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

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



## REMARQUE

La mise en correspondance du disque local est basée sur le protocole Server Message Block (SMB). Le logiciel prend actuellement en charge les versions SMB1 et SMB2. Le serveur requiert une connexion à SMB. Activez ces versions sur l'équipement (ordinateur portable ou poste de travail) que vous mappez.

## Base de données locale

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

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

## Archivage des données

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

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

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

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

## Mise en correspondance des lecteurs de serveur

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

- ▶ **input** : 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** : 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 v2>\<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. Le serveur requiert une connexion à SMB. Activez ces versions sur l'équipement (ordinateur portable ou poste de travail) que vous mappez.

## Redémarrage du serveur



### REMARQUE

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

Pour redémarrer le serveur :

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



### REMARQUE

Le redémarrage du système peut prendre plusieurs minutes.

## Arrêt du serveur



### REMARQUE

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

Pour arrêter le serveur sur site :

- 1 Dans la liste déroulante **Settings** (Paramètres), sélectionnez **Shut Down Server** (Arrêter le serveur).
- 2 Sélectionnez **Shut Down** (Arrêter) pour arrêter le serveur sur site ou **Cancel** (Annuler) pour 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.



# Annexe A Indicateurs de CQ

Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites .....	36
Indicateurs de CQ du séquençage et limites .....	36

## Indicateurs de CQ de l'analyse quantitative et limites

Indicateurs	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

Indicateurs	Description	Limite inférieure	Limite supérieure	Causes possibles
cluster_density	Densité des amplifiats de séquençage.	152 000 par mm <sup>2</sup>	338 000 par mm <sup>2</sup>	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 DPNI VeriSeq v2.

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

# Annexe B Rapports du système

Introduction .....	38
Résumé des rapports du système .....	39
Événements à l'origine de la génération de rapports .....	41
Rapports de résultats et de notifications .....	43
Rapports de processus .....	55

## 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

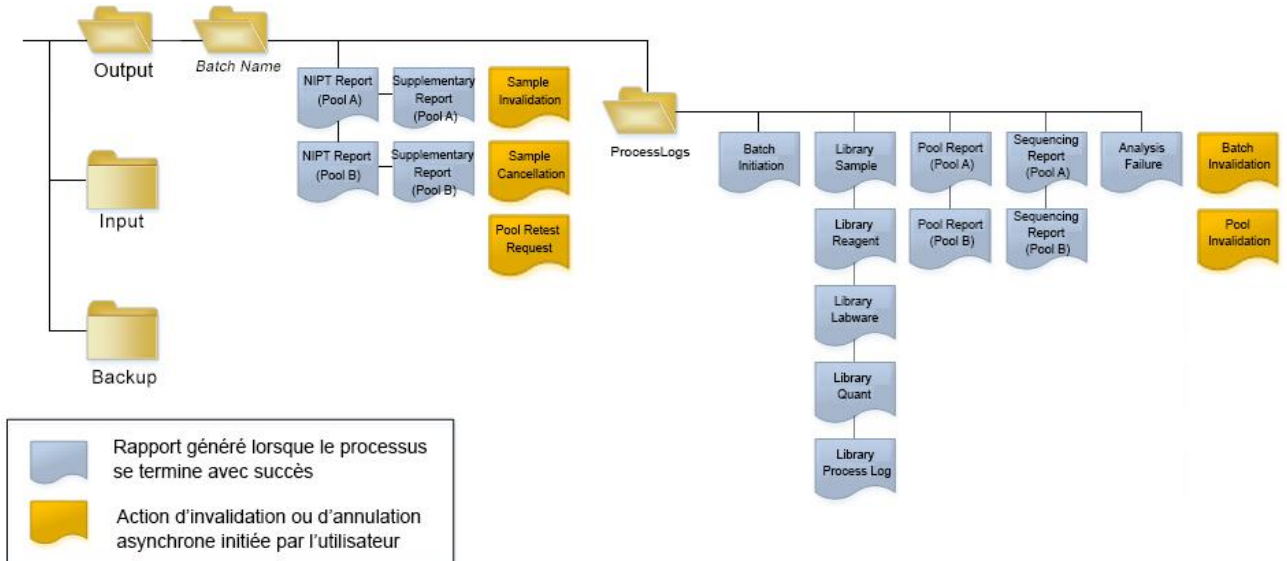
Les rapports du logiciel de test sont générés sur le disque dur interne du serveur sur site qui correspond au disque dur de l'utilisateur en tant que dossier Output (Sortie) en lecture seule. Chaque rapport est généré avec un fichier de somme de contrôle MD5 standard correspondant, utilisé pour vérifier 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 obtenir 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 obtenir plus de détails, consultez la section *Rapports de processus*, page 55

Une liste de tous les rapports est fournie dans la section *Résumé des rapports du système*, page 39.

## Résumé des rapports du système

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format de fichier du rapport
<i>NIPT Report</i> (Rapport DPNI)	Exploitable	Groupe/Flow Cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Supplementary Report</i> (Rapport supplémentaire)	Informatif	Groupe/Flow Cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Invalidation Report</i> (Rapport d'invalidation d'échantillon)	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Cancellation Report</i> (Rapport d'annulation d'échantillon)	Exploitable	Échantillon	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nom du rapport	Type de rapport	Entité du rapport	Format de fichier du rapport
<i>Pool Retest Request Report</i> (Rapport de demande d'un nouveau test de groupement)	Exploitable	Groupement	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Batch Initiation Report</i> (Rapport de lancement du lot)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Batch Invalidation Report</i> (Rapport d'invalidation de lot)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Sample Report</i> (Rapport d'échantillon de la librairie)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Reagent Report</i> (Rapport des réactifs de la librairie)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Labware Report</i> (Rapport du matériel de laboratoire de la librairie)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Quant Report</i> (Rapport de quantification de la librairie)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Process Log</i> (Journal de traitement de la librairie)	Informatif	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pool Report</i> (Rapport de groupement)	Informatif	Groupement	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Invalidation Report</i> (Rapport d'invalidation de groupement)	Informatif	Groupement	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report</i> (Rapport de séquençage)	Informatif	Groupement/Flow Cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report</i> (Rapport d'échec de l'analyse)	Informatif	Groupement/Flow Cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Événements à l'origine de la génération de rapports

Rapport	Description	Événement à l'origine de la génération
NIPT Report (Rapport DPNI)	Contient les résultats finaux d'une analyse du séquençage réussie.	<ul style="list-style-type: none"> <li>L'analyse du séquençage est terminée.</li> </ul>
Supplementary Report (Rapport supplémentaire)	Contient les résultats supplémentaires d'une analyse du séquençage réussie.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Analyse de séquençage et rapport DPNI complétés.</li> </ul>
Sample Invalidation (Invalidation de l'échantillon)	Contient les renseignements concernant un échantillon invalidé.	<ul style="list-style-type: none"> <li>L'utilisateur invalide un échantillon.</li> </ul>
Sample Cancellation (Annulation de l'échantillon)	Contient les renseignements concernant un échantillon annulé.	<ul style="list-style-type: none"> <li>L'utilisateur annule un échantillon.</li> </ul>
Pool Retest Request (Demande d'un nouveau test de groupement)	Indique qu'un second groupement peut être généré à partir d'un lot existant. Contient des renseignements concernant l'état du nouveau test de groupement <sup>1</sup> .	<ul style="list-style-type: none"> <li>L'utilisateur invalide un groupement.</li> </ul>
Batch Initiation (Lancement du lot)	Indique le début du traitement d'un nouveau lot.	<ul style="list-style-type: none"> <li>L'utilisateur lance un nouveau lot.</li> </ul>
Batch Invalidation (Invalidation du lot)	Contient des renseignements concernant un lot invalidé lancé par un utilisateur.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Le lot est invalidé.</li> </ul>
Library Sample (Échantillon de librairie)	Liste l'ensemble des échantillons du lot.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Le lot est invalidé.</li> <li>La méthode de préparation de librairie est achevée.</li> <li>La quantification du lot a échoué.</li> </ul>
Library Reagent (Réactif de la librairie)	Contient des renseignements relatifs aux réactifs de traitement de la librairie.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Le lot est invalidé.</li> <li>La méthode de préparation de librairie est achevée.</li> <li>La quantification du lot a échoué.</li> </ul>
Library Labware (Matériel de laboratoire de la librairie)	Contient des renseignements relatifs au matériel de laboratoire pour le traitement de la librairie.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Le lot est invalidé.</li> <li>La méthode de préparation de librairie est achevée.</li> <li>La quantification du lot a échoué.</li> </ul>

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

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

## Rapports de résultats et de notifications

### Rapport DPNI

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

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot.	Sans objet.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Code à barres unique de l'échantillon.	Sans objet.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Renseignements relatifs au type d'échantillon fournis depuis le point de prélèvement ou par l'utilisateur du laboratoire. Détermine la présentation du dépistage d'aneuploïdie.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Simple) : grossesse à un seul embryon.</li> <li>• <b>Twin</b> (Gémellaire) : grossesse à embryons multiples.</li> <li>• <b>Control</b> (Témoin) : échantillon témoin du sexe connu et du dépistage d'aneuploïdie.</li> <li>• <b>NTC</b> : échantillon de contrôle négatif (sans ADN).</li> <li>• <b>Not specified</b> (non précisé) : le type d'échantillon n'a pas été précisé pour cet échantillon.</li> </ul>	enum	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>
sex_chrom	Analyse des chromosomes sexuels demandée. Détermine la présentation du dépistage d'aneuploïdie et de l'information sur les chromosomes sexuels.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Oui) : demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels et sur le sexe.</li> <li>• <b>No</b> (Non) : aucune demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels ni sur le sexe.</li> <li>• <b>SCA</b> : demande de rapport sur l'aneuploïdie des chromosomes sexuels, sans demande de rapport relatif au sexe.</li> <li>• <b>Not specified</b> (non précisé) : le choix de demander ou non un rapport sur les chromosomes sexuels n'a pas été effectué pour cet échantillon.</li> </ul>	enum	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>
screen_type	Type de dépistage.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (De base) : dépistage au niveau des chromosomes 13, 18 et 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Génome entier) : dépistage au niveau du génome entier.</li> <li>• <b>Not specified</b> (non précisé) : le type de dépistage n'a pas été précisé pour cet échantillon.</li> </ul>	texte	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>



Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
flowcell	Code à barres de la Flow Cell de séquençage.	Sans objet.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
class_sx	Dépistage d'aneuploïdie au niveau des chromosomes sexuels.	<p>L'un des choix suivants selon le type d'échantillon et les options de rapport sur les chromosomes sexuels :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED – XO</b> (ANOMALIE DÉTECTÉE – XO) : monosomie X.</li> <li>• <b>ANOMALY DETECTED – XXX</b> (ANOMALIE DÉTECTÉE – XXX) : trisomie X.</li> <li>• <b>ANOMALY DETECTED – XXY</b> (ANOMALIE DÉTECTÉE – XXY) : 2 chromosomes X chez un fœtus de sexe masculin.</li> <li>• <b>ANOMALY DETECTED – XYY</b> (ANOMALIE DÉTECTÉE – XYY) : 2 chromosomes Y.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) : échantillon négatif et sexe non déclaré.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE – XX) : échantillon négatif avec un fœtus de sexe féminin.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE – XY) : échantillon négatif avec un fœtus de sexe masculin.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (CHROMOSOMES SEXUELS NON ANALYSÉS) : incapacité du logiciel à analyser le chromosome sexuel.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (ABSENCE DE CHROMOSOME Y) : grossesse gémellaire et aucun chromosome Y détecté.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (PRÉSENCE DE CHROMOSOME Y) : grossesse gémellaire avec chromosome Y détecté.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULÉ) : échantillon annulé par l'utilisateur.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDÉ) : l'échantillon a échoué le CQ ou a été invalidé par l'utilisateur.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (NON TESTÉ) : aucun test sur le chromosome sexuel.</li> <li>• <b>NA</b> (S. O.) : la catégorie ne s'applique pas à l'échantillon.</li> </ul>	class_sx	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
class_auto	Désistage d'aneuploïdie au niveau des autosomes. Déclaré comme ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) si une anomalie a été détectée dans l'échantillon selon le type de dépistage choisi.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALIE DÉTECTÉE) : anomalie autosomique détectée.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE) : aucune anomalie autosomique détectée.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULÉ) : échantillon annulé par l'utilisateur.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDÉ) : l'échantillon a échoué le CQ ou a été invalidé par l'utilisateur.</li> <li>• <b>NA</b> (S. O.) : la catégorie ne s'applique pas à l'échantillon.</li> </ul>	texte	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>
anomaly_description	Chaîne de caractères basée sur la nomenclature du ISCN qui présente toutes les anomalies pouvant être déclarées. Les anomalies multiples sont séparées par des points-virgules.	<b>DÉTECTED</b> (DÉTECTÉE) : suivi de chaînes de caractères séparées par des points-virgules liant les formats suivants, par ordre de chromosome : (\+ -[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY  ou <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (AUCUNE ANOMALIE DÉTECTÉE)   <b>NA</b> (S. O.)   <b>INVALIDATED</b> (INVALIDÉ)   <b>CANCELLED</b> (ANNULÉ).	texte	<i>Chaînes de caractères séparées par des points-virgules et autres valeurs indiquées dans la section <a href="#">Règles de description des anomalies</a>.</i>
qc_flag	Résultats de l'analyse de CQ. Uniquement les valeurs qc_flag du rapport des résultats ayant obtenu un AVERTISSEMENT ou une RÉUSSITE. Les autres valeurs sont exclues.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (RÉUSSITE)</li> <li>• <b>WARNING</b> (AVERTISSEMENT)</li> <li>• <b>FAIL</b> (ÉCHEC)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULÉ)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDÉ)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b> (CONTRÔLE NÉGATIF RÉUSSI)</li> </ul>	enum	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>

Colonne	Description	Options de valeur prédéfinies	Type	Expression rationnelle
qc_reason	Information sur l'échec du CQ ou sur l'avertissement.	L'un des choix suivants : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (AUCUN) (état du CQ = RÉUSSITE)</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (PLUSIEURS ANOMALIES DÉTECTÉES (état du CQ = AVERTISSEMENT))</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (ÉCHEC DE L'iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DONNÉES HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DISTRIBUTION DE LA TAILLE DES FRAGMENTS HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DONNÉES SUR LA FLOW CELL HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (ÉCHEC DE L'ESTIMATION DE LA FRACTION FŒTALE)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DONNÉES SUR LE SÉQUENÇAGE HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (DONNÉES NON ATTENDUES)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (ÉCHANTILLON NTC À COUVERTURE ÉLEVÉE)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULÉ)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDÉ)</li> </ul>	texte	<i>Valeurs indiquées dans les options de valeur prédéfinies.</i>
ff	Estimation de la fraction fœtale.	Pourcentage de l'échantillon d'ADN acellulaire provenant du fœtus, arrondi au nombre entier le plus proche. Les résultats inférieurs à 1 % sont notés < 1 %.	texte	<i>Sans objet.</i>

## Règles de description des anomalies

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

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

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

+5

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

-6

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

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

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

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

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

dup (22) (p14q15)

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

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

## Messages sur la cause du CQ

La colonne qc\_reason du rapport DPNI indique un échec du CQ ou un avertissement lorsque les résultats de l'analyse se trouvent à l'extérieur de la plage attendue pour un indicateur de CQ d'analyse. Les échecs du CQ suppriment complètement les résultats d'aneuploïdie chromosomique, la classification du sexe, les résultats du rapport supplémentaire et l'estimation de la fraction fœtale, ce qui correspond aux champs suivants du rapport DPNI : class\_auto, class\_sx, anomaly\_description et ff.

Messages sur la cause du CQ	Description	Action recommandée
FAILED iFACT (ÉCHEC DE L'iFACT)	Test de fiabilité individuel d'aneuploïdie fœtale (iFACT) : indicateur de CQ combinant une estimation de la fraction fœtale à des indicateurs d'analyse associés à la couverture afin de déterminer si le système possède la fiabilité statistique pour donner une définition sur un échantillon spécifique.	Traitez à nouveau l'échantillon.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	L'écart moyen par rapport à la couverture euploïde n'est pas cohérent avec la distribution des données établie. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUTION DE LA TAILLE DES FRAGMENTS HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	La distribution de la taille des fragments n'est pas 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.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES SUR LA FLOW CELL HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	Les données sur la Flow Cell ne sont pas cohérentes avec la distribution des données établie. Peut être causé par une configuration inadéquate de la Flow Cell.	Traitez à nouveau l'échantillon.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÉCHEC DE L'ESTIMATION DE LA FRACTION FŒTALE)	Incapacité à produire une estimation de la fraction fœtale valide.	Traitez à nouveau l'échantillon.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DONNÉES SUR LE SÉQUENÇAGE HORS DE LA PLAGE ATTENDUE)	Les données sur le séquençage ne sont pas cohérentes avec la distribution des données établie. Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Séquencez à nouveau la Flow Cell.
UNEXPECTED DATA (DONNÉES NON ATTENDUES)	Le rapport génère un problème de CQ qui ne correspond à aucune des causes de CQ énumérées dans le tableau.	Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (PLUSIEURS ANOMALIES DÉTECTÉES)	Deux anomalies ou plus pouvant être déclarées (y compris les aneuploïdies pour tous les chromosomes, et les délétions partielles ou les duplications) sont détectées dans l'échantillon. La détection d'anomalies multiples peut résulter d'une manipulation inadéquate de l'échantillon ou, dans de rares cas, d'une malignité subie par la mère. Ce message est un avertissement. Il ne représente pas un échec du CQ. Les résultats sont donnés, vous pouvez donc voir les anomalies détectées. Vous devez toutefois traiter à nouveau l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon.

Messages sur la cause du CQ	Description	Action recommandée
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (ÉCHANTILLON NTC À COUVERTURE ÉLEVÉE)	Couverture élevée détectée pour un échantillon NTC (matériel ADN non attendu). Peut être causé par une contamination ou un traitement incorrect de l'échantillon.	Traitez à nouveau l'échantillon.
CANCELLED (ANNULÉ)	L'échantillon a été annulé par un utilisateur.	Sans objet.
INVALIDATED (INVALIDÉ)	L'échantillon a été invalidé par un utilisateur.	Sans objet.

## Rapport supplémentaire

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

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
flowcell	Code à barres pour la Flow Cell.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_ name	Nom du lot pertinent.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_ barcode	Code à barres pour l'échantillon.	texte	S. O. (sans objet) pour les indicateurs rapportés par lot. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Soit tous les chromosomes, soit une description de la région contenant la délétion partielle ou la duplication.	texte	S. O. (sans objet) – pour les indicateurs rapportés par lot ou par échantillon. <code>chr[12]?[0-9X]\</code> – pour les indicateurs de la région couvrant tous les chromosomes. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\</code> – pour les indicateurs de la région de la délétion partielle ou de la duplication.
metric_ name	Nom de l'indicateur présenté.	texte	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_ value	Valeur de l'indicateur.	variable	<i>Voir la section <a href="#">Indicateurs du rapport supplémentaire</a>.</i>

## Indicateurs du rapport supplémentaire

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

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

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

Nom de l'indicateur	Fréquence	Description	Type	Expression rationnelle ou fourchette de valeurs
genome_ assembly	Par lot	Système de coordonnées pour l'alignement des données de séquençage et des coordonnées de la région étudiée. Ces caractères sont toujours GRCh37 pour la solution DPNI VeriSeq v2.	texte	^GRCh37\$
frag_size_ dist	Par échantillon	Écart-type des différences entre la distribution de la taille des fragments cumulée obtenue et attendue.	flottant	(0, Inf)
fetal_fraction	Par échantillon	Fraction fœtale rapportée.	flottant	(0, 1)
NCV_X	Par échantillon	Valeur chromosomique normalisée pour le chromosome X. Apparaît uniquement si l'option de rapport sur les chromosomes sexuels a été choisie. Sinon, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) apparaît pour cet indicateur.	flottant	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Par échantillon	Valeur chromosomique normalisée pour le chromosome Y. Apparaît uniquement si l'option de rapport sur les chromosomes sexuels a été choisie. Sinon, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) apparaît pour cet indicateur.	flottant	(-Inf, Inf)
number_of_ cnv_events	Par échantillon	Le nombre de régions présentant des délétions partielles ou des duplications dans l'échantillon.	entier	(0, Inf)
non_ excluded_ sites	Par échantillon	Le nombre de lectures restantes après le filtrage, lesquelles sont prises en compte pour l'analyse.	entier	(0, Inf)
region_ classification	Par région	Classification de la région par le système, dans le même format que le champ anomaly_description du rapport DPNI. Si aucune anomalie pouvant être déclarée pour le chromosome X n'est détectée, la classification de la région correspondra à la valeur de class_sx dans le rapport DPNI. Options de valeur (expression rationnelle) : DETECTED (DÉTECTÉE): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (DÉTECTÉE): (del dup)\{[12]?[0-9]\}\(((p q)[0-9]{1,2}\{\. [0-9]{1,2}\}?)\{2\}\) NO ANEUPLOIDY DETECTED (AUCUNE ANEUPLOÏDIE DÉTECTÉE) DETECTED (DÉTECTÉE): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) - XX NO ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DÉTECTÉE) - XY NOT REPORTABLE (NON ANALYSÉ) CHR Y PRESENT (CHR Y PRÉSENT) CHR Y NOT PRESENT (CHR Y ABSENT)	texte	<i>Valeurs indiquées dans la description.</i>
chromosome	Par région	Le symbole du chromosome.	texte	chr[12]?[0-9X]
start_base	Par région	Première base comprise dans la région.	entier	[1, Inf)
end_base	Par région	Dernière base comprise dans la région.	entier	[1, Inf)



Nom de l'indicateur	Fréquence	Description	Type	Expression rationnelle ou fourchette de valeurs
start_cytoband	Par région	Bande cytogénétique de la première base comprise dans la région.	texte	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Par région	Bande cytogénétique de la dernière base comprise dans la région.	texte	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Par région	Taille de la région, en mégabases.	flottant	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Par région	Score LRV (logarithme du rapport de vraisemblance) pour la trisomie dans la région. Indique la probabilité qu'une trisomie soit présente comparativement à la probabilité qu'elle ne le soit pas (disomie). On considère qu'il y a trisomie si le score LRV est supérieur au seuil prédéterminé. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'un gain (dup). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur.	flottant	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Par région	Score LRV pour la monosomie dans la région. Indique la probabilité qu'une monosomie soit présente comparativement à la probabilité qu'elle ne le soit pas (disomie). Une monosomie est confirmée si le score LRV est supérieur à un seuil prédéterminé. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'une perte (del). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur. Si vous choisissez d'effectuer un dépistage de base, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) apparaît pour cet indicateur.	flottant	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	Par région	Coefficient-t dans la région. Le coefficient-t représente la différence de couverture entre la région et le restant du génome, comparée à la variation dans l'échantillon. Il s'agit d'un indicateur signal sur bruit qui indique la détectabilité de tout changement concernant la couverture dans la région. L'indicateur « long_reads » révèle que la couverture utilisée pour le coefficient-t comprend l'éventail complet des tailles de fragments utilisées dans l'analyse. Le coefficient-t est combiné à l'estimation de la fraction fœtale de l'échantillon pour générer les scores LRV.	flottant	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	Par région	Proportion du matériel génétique fœtal qui est aneuploïde. Cet indicateur est basé sur le ratio de la fraction fœtale déterminée à partir de la couverture de la région sur la fraction fœtale de l'échantillon. Pour les échantillons ayant une fraction fœtale près de zéro, les ratios de mosaïcisme peuvent être négatifs à cause de la variabilité découlant de l'estimation de la fraction fœtale utilisée pour leur calcul.	flottant	(-Inf, Inf)

Nom de l'indicateur	Fréquence	Description	Type	Expression rationnelle ou fourchette de valeurs
region_mosaic_llr_trisomy	Par région	Score LRV pour la trisomie calculé en fonction du ratio de la fraction fœtale déterminée par rapport à la couverture de la région plutôt qu'à la fraction fœtale de l'échantillon. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'un gain (dup). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur.	flottant	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_monosomy	Par région	Score LRV pour la monosomie calculé en fonction du ratio de la fraction fœtale déterminée à partir de la couverture de la région au lieu de la fraction fœtale de l'échantillon. En ce qui concerne les délétions partielles ou les duplications, l'indicateur apparaît seulement s'il s'agit d'une perte (del). Sinon, la mention NA (not applicable) (S. O. [sans objet]) apparaît pour cet indicateur. Si vous choisissez d'effectuer un dépistage de base, la mention NOT TESTED (NON TESTÉ) apparaît pour cet indicateur.	flottant	(-Inf, Inf)

## 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	

## 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	

## Rapport de demande d'un nouveau test de groupement

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

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

## Rapports de processus

### Rapport de lancement du lot

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

Colonne	Description	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}\$
sample_type	Type d'échantillon correspondant au code à barres de l'échantillon.	enum	singleton (simple)   control (témoin)   twin (gémellaire)   ntc (échantillon de contrôle négatif)
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	Test DPNI VeriSeq v2
workflow_manager_version	Version du gestionnaire des flux de travail associée au lot.	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	Motif fourni 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	

## 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	pass (réussite)   fail (échec)
qc_reason	Cause de l'état du CQ.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volume initial (ml) 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/µl.	flottant	
plasma_isolation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de l'isolation du plasma (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de l'extraction de l'ADN acellulaire (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la préparation de la librairie (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Commentaires de l'utilisateur lors de la quantification (texte libre).	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## 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 traitement, dans le format PROCESS:sub-process. Options de valeur : <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (ISOLEMENT) : batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> : setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (LIBRAIRIE) : setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (QUANTIFICATION) : setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> (REGROUPEMENT) : analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>	texte	^[A-Z]{1,36}:[a-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	

## 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	

## 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	Ordonnée à l'origine.	flottant	
standard_slope	Pente.	flottant	
median_ccn_pg_ul	Concentration médiane de l'échantillon.	flottant	
qc_status	État CQ de la quantification.	enum	pass (réussite)   fail (échec)
qc_reason	Cause de l'échec, le cas échéant.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Horodatage du lancement associé à la quantification.	Horodatage ISO 8601	

## Journal de traitement de la librairie

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

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
batch_name	Nom du lot.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nom de traitement du lot, dans le format PROCESS:sub-process. Options de valeur : <b>ISOLATION</b> (ISOLEMENT) : batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> : setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (LIBRAIRIE) : setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (QUANTIFICATION) : setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (REGROUPEMENT) : analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	texte	^[A-Z]{1,36}:[a-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	
finished	Date et heure de fin ou d'échec du traitement du lot.	Horodatage ISO 8601	

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
status	Lot actuel.	enum	completed (terminé)   failed (échec)   started (commencé)   aborted (interrompu)

## Rapport de groupement

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

Colonne	Description	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.	enum	A   B   C   E
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_-]{1,512}\$

## 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	



## 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	^[a-zA-Z0-9-]{1,36}\$
software_version	Concaténation d'applications et de versions logicielles utilisées pour générer les données sur le séquenceur.	texte	
run_folder	Nom du dossier de l'analyse de séquençage.	texte	^[a-zA-Z0-9-]+\$
sequencing_status	État de l'analyse de séquençage.	enum	completed (complétée)   timed out (délai dépassé)   failed (échec)
qc_status	État du CQ de l'analyse de séquençage.	enum	pass (réussite)   fail (échec)   error (erreur)
qc_reason	Raisons de l'échec du CQ, valeurs séparées par des points-virgules.	texte	^[a-zA-Z0-9-]{1,36}\$
cluster_density	Densité 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	
mise en phase	Mise en phase.	flottant	
prephasing	Mise en préphase.	flottant	
predicted_aligned_reads	Lectures alignées prévues.	long	
started	Horodatage associé au lancement du séquençage.	Horodatage ISO 8601	
completed	Horodatage associé à la fin du séquençage.	Horodatage ISO 8601	

## Rapport d'échec de l'analyse

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

Colonne	Description	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}\$

Colonne	Description	Type	Expression rationnelle
flowcell	Code à barres de la Flow Cell associé à l'analyse échouée.	texte	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Fichier de l'analyse de séquençage associé à l'analyse échouée.	texte	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	État de l'analyse de séquençage associé à l'analyse échouée.	texte	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Horodatage associé au démarrage de l'analyse.	Horodatage ISO 8601	
timefinished	Horodatage associé à l'échec de l'analyse.	Horodatage ISO 8601	

# Annexe C Dépannage

Introduction .....	62
Notifications du logiciel de test .....	63
Problèmes liés au système .....	71
Tests de traitement des données .....	71

## Introduction

L'assistance de dépannage de la solution DPNI VeriSeq V2 comprend :

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

## Notifications du logiciel de test

Cette section décrit les notifications du logiciel de test.

### Notifications de progression

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

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

## Notifications d'invalidation

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

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

## Notifications d'erreurs récupérables

Les erreurs récupérables sont des conditions que le logiciel de test DPNI VeriSeq 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"> <li>Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70</li> <li>Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>
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"> <li>Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>Libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Dossier d'analyse de séquençage non valide)	Séquençage	Caractères non valides dans le dossier d'analyse de séquençage.	Avertissement	Oui	Le dossier d'analyse de séquençage a été renommé de manière incorrecte. Renommez l'analyse avec un nom valide.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Séquençage commencé, mais fichier du code à barres du groupement absent)	Séquençage	Le logiciel n'a pas détecté le fichier contenant le code à barres du groupement dans les 30 minutes suivant le début du séquençage.	Avertissement	Oui	Défaillance possible du séquenceur ou du NAS. Vérifiez la configuration du séquenceur et la connexion réseau. Le système continuera de chercher le fichier de code à barres du groupement jusqu'à ce que le séquençage soit terminé.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Impossible de vérifier si l'analyse de séquençage est terminée)	Séquençage	Le logiciel n'a pas pu lire le fichier run completion status (état de fin de l'analyse) dans le dossier de séquençage.	Avertissement	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Missing Sample Attributes (Attributs de l'échantillon manquants)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu trouver les définitions du type d'échantillon, de l'option des chromosomes sexuels ou du type de dépistage pour certains échantillons.	Avis	Oui	Un ou plusieurs attributs de l'échantillon n'ont pas été fournis pour l'échantillon indiqué. Saisissez les attributs d'échantillon manquants dans le gestionnaire de flux de travail ou invalidez l'échantillon pour permettre au logiciel de continuer.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Sample Sheet Generation failed (Échec de la génération de la feuille d'échantillons)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu générer la feuille d'échantillons.	Alerte	Oui	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou sauvegardez les données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>
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"> <li>Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, identifiant de l'action 2, page 70.</li> <li>Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>
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 70.
Unable to launch Analysis Pipeline (Impossible de lancer le pipeline d'analyse)	Préanalyse	Le logiciel n'a pas pu démarrer une analyse pour le dossier de séquençage donné.	Alerte	Oui	Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Échec de l'autorisation de lecture/écriture du dossier de séquençage)	Préanalyse	Le test du logiciel qui vérifie l'autorisation de lecture et d'écriture s'appliquant au dossier d'analyse de séquençage a échoué.	Avertissement	Oui	<ul style="list-style-type: none"> <li>Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>

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

## 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"> <li>• Vérifiez l'espace disponible sur le disque. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70. Si l'espace est limité, libérez de l'espace disque ou sauvegardez des données. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>• Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, envoyez un courriel à l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>
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.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Séquençage terminé, mais fichier du code à barres du groupement absent)	Séquençage	L'analyse de séquençage est terminée, mais le fichier contenant le code à barres du groupement n'a pas été détecté.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien.

Notification	Étape	Quand	Niveau d'alerte	Courriel	Action recommandée
Unable to read Pool Barcode File (Incapacité de lire le fichier du code à barres)	Séquençage	Le fichier contenant le code à barres est corrompu.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur ou du réseau. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien.
Pool Barcode File Mismatch (Non-concordance du fichier du code à barres)	Séquençage	Le fichier du code à barres détecté correspond à un identifiant de Flow Cell différant de celui associé à l'analyse de séquençage.	Alerte	Oui	Défaillance possible du séquenceur. Communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien.
Sequencing Timed Out (Délai du séquençage dépassé)	Séquençage	L'analyse de séquençage ne s'est pas terminée dans un 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 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"> <li>• Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>• Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>
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"> <li>• Si vous utilisez un NAS, vérifiez la connexion réseau. Consultez la section <i>Procédures des actions recommandées</i>, page 70.</li> <li>• Défaillance matérielle possible. Redémarrez le serveur. Si le problème persiste, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.</li> </ul>

## Procédures des actions recommandées

Identifiant de l'action	Action recommandée	Étapes
1	Vérifiez la connexion du réseau.	<p>Assurez-vous que le serveur NAS pour le stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Depuis une ligne de commande Windows (cmd), tapez la commande suivante : <b>ping &lt;Server IP&gt;</b>. Si vous utilisez un serveur NAS, vérifiez également la connexion à ce dernier.</li> <li>Assurez-vous qu'aucun paquet n'est perdu. Si des paquets sont perdus, communiquez avec l'administrateur informatique.</li> <li>Testez la connexion : <ol style="list-style-type: none"> <li>Connectez-vous à l'interface utilisateur Web du serveur sur site.</li> <li>Depuis le menu du tableau de bord, sélectionnez <b>Folder</b> (Dossiers).</li> <li>Sélectionnez <b>Test</b> (Tester), et déterminez si le test a réussi. Si le test échoue, consultez la section <i>Modification d'un lecteur réseau partagé</i>, page 27, et assurez-vous que tous les paramètres sont correctement configurés.</li> </ol> </li> </ol>
2	Vérifiez l'espace disponible sur le disque.	<p>Assurez-vous que la machine Windows correspond au dossier Input (Entrée) du serveur sur site. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section <i>Mise en correspondance des lecteurs de serveur</i>, page 34.</p> <p>Faites un clic droit sur le lecteur correspondant au dossier Input (Entrée). Sélectionnez <b>Properties</b> (Propriétés), et affichez les renseignements concernant l'espace libre.</p>
3	Libérez de l'espace disque et sauvegardez les données.	<p>Illumina recommande une sauvegarde périodique des données ou le stockage des données de séquençage sur le serveur. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section <i>Gestion d'un lecteur réseau partagé</i>, page 26.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Pour les données stockées localement sur le serveur sur site : Assurez-vous que la machine Windows correspond au dossier Input (Entrée) du serveur sur site. Pour obtenir plus de renseignements, consultez la section <i>Mise en correspondance des lecteurs de serveur</i>, page 34. <ol style="list-style-type: none"> <li>Faites un double-clic sur le dossier Input (Entrée), et entrez les informations d'identification pour y accéder.</li> <li>Les données d'analyses de séquençage sont répertoriées avec des noms de fichiers correspondants aux noms des analyses de séquençage.</li> <li>Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités.</li> </ol> </li> <li>Pour les données stockées sur un serveur NAS à distance : Assurez-vous que le serveur NAS pour le stockage à distance et la machine locale sont sur le même réseau. Obtenez l'accès au dossier sur le lecteur à distance. Les informations d'accès de l'administrateur informatique sont requises. <ol style="list-style-type: none"> <li>Les données d'analyses de séquençage sont répertoriées avec des noms de fichiers correspondants aux noms des analyses de séquençage.</li> <li>Supprimez ou sauvegardez les dossiers de séquençage traités.</li> </ol> </li> </ol>

## 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.
Alarme du contrôleur RAID activée.	Un administrateur peut sélectionner le bouton <b>Server alarm</b> (Alarme du serveur) dans l'onglet Serveur Status (État du serveur) du tableau de bord du logiciel de test pour arrêter le son de l'alarme du contrôleur RAID. Si vous appuyez sur ce bouton, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina pour obtenir du soutien additionnel.

## Tests de traitement des données

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

### Test du serveur

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

### Procédure

- Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData.
- Faites une copie d'un des dossiers suivants, qui se trouvent dans le dossier TestingData :
  - ▶ Pour des données du système NextSeq : 170725\_NS500110\_0382\_AHT3MYBGX2\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - ▶ Pour des données du système NextSeqDx : 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.
- Renommez la copie dans un dossier avec un suffixe \_XXX. Le suffixe \_XXX représente un comptage séquentiel de l'analyse du test. Par exemple, si \_002 existe dans le dossier, renommez la nouvelle copie avec \_003.
- Déplacez le dossier renommé vers le dossier Input (Entrée).
- Patientez 3 à 5 minutes environ pour effectuer une analyse. Assurez-vous que les notifications par courriel suivantes ont été reçues :
  - a Sequencing Run Analysis Started (Analyse de séquençage commencée)
  - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Rapport DPNI généré pour l'analyse de séquençage)

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

- 6 À partir du dossier de sortie, ouvrez le dossier TestData\_NS\_CopyWorkflow ou TestData\_NDx\_CopyWorkflow et cherchez un des rapports suivants :
  - ▶ Pour le système NextSeq : TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_HT3MYBGX2\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - ▶ Pour le système NextSeqDx : TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.La taille attendue du fichier est d'environ 7 Kb.
- 7 Remplacez l'analyse de séquençage test dans le dossier TestingData. Cette pratique permet de gérer le nombre d'exécutions du test de séquençage.



#### REMARQUE

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

## Lancement d'une analyse complète des données de test

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

### Procédure

- 1 Ouvrez le répertoire d'entrée monté, puis le dossier TestingData.
- 2 Renommez le dossier suivant en ajoutant le suffixe \_000 : 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun.  
Ce suffixe permet de créer un nom unique pour chaque analyse de séquençage. Si l'analyse dispose déjà d'un suffixe, renommez le dossier en augmentant la valeur numérique du suffixe de 1.
- 3 Déplacez le dossier renommé vers le dossier Input (Entrée).
- 4 Patientez quatre à cinq heures environ pour que l'analyse se termine. Assurez-vous que les notifications par courriel suivantes ont été reçues :
  - a Sequencing Run Analysis Started (Analyse de séquençage commencée)
  - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Rapport DPNI généré pour l'analyse de séquençage)Associez les deux rapports au nom de séquençage attribué au dossier.
- 5 Dans le dossier de sortie, ouvrez le dossier TestData\_NDx\_FullRun et recherchez le rapport suivant : TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
La taille attendue du fichier est d'environ 7 Kb.
- 6 Remplacez l'analyse de séquençage test dans le dossier TestingData.

# Annexe D Ressources supplémentaires

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

Ressource	Description
Notice d'utilisation de la solution DPNI VeriSeq v2 (document n° 1000000078751)	Définit le produit et son utilisation prévue et fournit les instructions d'utilisation et la procédure pour diagnostiquer les pannes.
<i>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 DPNI VeriSeq v2 sur le site Web d'Illumina pour accéder à la documentation, aux téléchargements de logiciels, à la formation en ligne et à la foire aux questions.

# Annexe E Sigles

Sigle	Définition
BCL	Fichier de définition des bases
CE-DIV	Marquage de conformité européenne pour les produits de diagnostic <i>in vitro</i> .
ADNfa	ADN fœtal acellulaire ou ADN acellulaire
ADN	Acide désoxyribonucléique
DNS	Système de noms de domaine
FASTQ	Format de fichier texte pour stocker le rendement des instruments de séquençage.
FF	Fraction fœtale
PEPS	Premier entré, premier sorti
iFACT	Test de fiabilité individuel d'aneuploïdie fœtale
IP	Protocole Internet
LIMS	Système de gestion des informations de laboratoire
SIL	Système des informations de laboratoire
LRV	Logarithmes de rapport de vraisemblance
MAC	Contrôle d'accès au support
NAS	Stockage en réseau NAS
NES	Sites non exclus
SNG	Séquençage nouvelle génération
DPNI	Dépistage prénatal non invasif
NTC	Contrôle négatif
NTP	Protocole d'heure réseau
PF	Passant le filtre
QP	Qualification de processus
CQ	Contrôle de la qualité
Regex	Expression rationnelle Séquence de caractères qui peut être utilisée par des algorithmes d'appariement de chaîne pour valider des données.
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 une assistance technique, communiquez avec l'assistance technique d'Illumina.

Site Web : [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
Courriel : [techsupport@illumina.com](mailto: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	0 800 451 650	
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
Taïwan	00806651752	
Autres pays	+44 1799 534000	

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

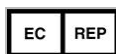
Documentation produit : disponible en téléchargement au format PDF sur le site Web d'Illumina. Rendez-vous sur [support.illumina.com](http://support.illumina.com), sélectionnez un produit, puis cliquez sur **Documentation & Literature** (Documentation).





Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, CA 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 Cambridge Limited  
Chesterford Research Park, Little Chesterford  
Saffron Walden, CB10 1XL  
ROYAUME-UNI

**Commanditaire australien**  
Illumina Australia Pty Ltd  
1 International Court  
Scoresby, Victoria, 3179  
Australie

**DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT**

© 2019 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

**illumina®**