

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Guida del software

DI PROPRIETÀ DI ILLUMINA

Documento n. 1000000067940 v09

Maggio 2025

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO.

L'utilizzo di questo prodotto è coperto da brevetti di proprietà di Illumina, Inc., che ne detiene la licenza. Il pagamento di questo prodotto conferisce il diritto limitato e non trasferibile all'utilizzo di questo prodotto per l'uso previsto in base alla relativa documentazione e a tutti gli altri termini e condizioni associati. Un elenco rappresentativo e non esaustivo di tali brevetti si trova nella pagina web www.illumina.com/patents. Non sono concessi altri diritti, sia espressamente o implicitamente menzionati o ancora per preclusione, soggetti a qualsiasi altro brevetto o per qualsiasi altro uso.

Questo documento e il suo contenuto sono di proprietà di Illumina, Inc. e delle aziende a essa affiliate ("Illumina") e sono destinati esclusivamente a uso contrattuale da parte dei clienti di Illumina, per quanto concerne l'utilizzo dei prodotti qui descritti, con esclusione di qualsiasi altro scopo. Questo documento e il suo contenuto non possono essere usati o distribuiti per altri scopi e/o in altro modo diffusi, resi pubblici o riprodotti, senza previa approvazione scritta da parte di Illumina. Mediante questo documento, Illumina non trasferisce a terzi alcuna licenza ai sensi dei suoi brevetti, marchi, copyright o diritti riconosciuti dal diritto consuetudinario, né diritti simili di alcun genere.

Al fine di garantire un uso sicuro e corretto dei prodotti ivi descritti, le istruzioni riportate nel presente documento devono essere scrupolosamente ed esplicitamente seguite da personale qualificato e adeguatamente formato. Leggere e comprendere a fondo l'intero contenuto di questo documento prima di usare tali prodotti.

LA LETTURA INCOMPLETA DEL CONTENUTO DEL PRESENTE DOCUMENTO E IL MANCATO RISPETTO DI TUTTE LE ISTRUZIONI IVI CONTENUTE POSSONO CAUSARE DANNI AL/I PRODOTTO/I, LESIONI PERSONALI A UTENTI E TERZI E DANNI MATERIALI E RENDERANNO NULLA QUALSIASI GARANZIA APPLICABILE AL/I PRODOTTO/I.

ILLUMINA DECLINA QUALSIASI RESPONSABILITÀ DERIVANTE DALL'USO IMPROPRIO DEL/DEI PRODOTTO/I IVI DESCRITTO/I (INCLUSI SOFTWARE O PARTI DI ESSI).

© 2025 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati.

Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, consultare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.

Cronologia revisioni

| Documento | Data | Descrizione della modifica |
|--------------------------------------|----------------|---|
| Documento n. 1000000067940 v09 | Maggio 2025 | <p>Aggiornamento di quanto segue:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Testo della didascalia nel grafico Panoramica dell'architettura • Descrizione dell'oggetto campione della gestione dei batch. • Istruzioni per i campioni caricati durante l'isolamento del plasma. • Istruzioni di prestare attenzione a includere il riutilizzo del codice a barre e del raggruppamento. <p>Aggiunta di quanto segue:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Chiarimento che l'ordine del campione non è controllato da Workflow Manager. • Requisiti per il campo Run name (Nome corsa) nelle istruzioni di Local Run Manager. • Consultare la Guida per l'utente del software Sequencing Analysis Viewer per le linee guida sull'interpretazione delle metriche di QC. • Istruzioni per le regolazioni necessarie per ripetere il test dopo un errore di raggruppamento. • Spiegazione e risoluzione dei problemi relativi al nuovo errore di contaminazione a livello di piastra. • Istruzioni per spegnere e riaccendere il sistema. • Chiarimento sulle considerazioni ambientali. • Informazioni nelle metriche del Supplementary Report (Report supplementare) sui limiti NES superiori e inferiori per quanto riguarda iFACT non riuscito. <p>Sostituzione di tutti gli esempi del sequenziatore con un sistema di sequenziamento di nuova generazione o un sistema di sequenziamento.</p> |

| Documento | Data | Descrizione della modifica |
|--------------------------------------|------------------|--|
| Documento n. 1000000067940 v08 | Giugno 2023 | Rimozione delle descrizioni dei fogli campioni per i lotti ibridi per allinearli alla funzionalità del software. |
| Documento n. 1000000067940 v07 | Febbraio 2023 | <p>Modifica delle opzioni di configurazione del server per migliorare la sicurezza. La modifica della password di automazione su ML-STAR richiede la visita sul campo da parte del personale dell'Assistenza Illumina.</p> <p>Chiarimento delle linee guida per l'aggiunta di informazioni sui codici a barre per l'inserimento di fogli campioni e per il caricamento di fogli campioni per lotti ibridi.</p> <p>Aggiornamento delle linee guida per la creazione di un nome utente.</p> <p>Rimozione del riferimento al campo Network Password (Password di rete) dalle istruzioni di configurazione del server.</p> <p>Aggiornamento dell'esempio fornito per l'anomalia di delezione o duplicazione parziale.</p> <p>Aggiunta della regola di ordinazione per il campo anomaly_description. Per le anomalie all'interno dello stesso cromosoma, aneuploidie cromosomiche intere vengono prima di delezioni parziali o duplicazioni.</p> <p>Aggiunta delle colonne Tipo e Regex ai report dei risultati e delle notifiche e ai report di elaborazione.</p> <p>Testo aggiornato in tutto il documento per migliorare la chiarezza.</p> |
| Documento n. 1000000067940 v06 | Agosto 2021 | Aggiornati gli indirizzi dei rappresentanti autorizzati nell'Unione Europea. |

| Documento | Data | Descrizione della modifica |
|--------------------------------------|-------------------|--|
| Documento n. 1000000067940 v05 | Settembre 2020 | <ul style="list-style-type: none"> • Aggiunte le istruzioni per le nuove funzioni Codifica del backup e Password della rete. • Aggiornata la sezione Download e installazione di un certificato con istruzioni più dettagliate. • Aggiunta una fase per immettere la Password di rete e un promemoria per generare un certificato nella sezione Configurazione del server per Workflow Manager. • Aggiornato Mappatura dei dischi rigidi del server per indicare che solo l'amministratore dispone dei permessi utente e aggiornata la compatibilità della versione SMB. • Aggiunti i riferimenti a Codifica del backup alla sezione Archiviazione dei dati per Onsite Server. • Aggiunta una nota all'introduzione di Interfaccia utente sul Web di Assay Software indicante che non si può accedere al software mediante dispositivi mobili. • Aggiunte note per chiarire l'utilizzo di caratteri maiuscoli e minuscoli per gli output di NIPT Report (Report NIPT). • Aggiornata la presentazione delle informazioni delle opzioni di valore per formati leggibili nella sezione Report dei risultati e delle notifiche. • Aggiornata la convenzione per i nomi di Workflow Manager per visualizzare il nome completo di VeriSeq NIPT Workflow Manager in modo coerente. |
| Documento n. 1000000067940 v04 | Febbraio 2020 | <ul style="list-style-type: none"> • Aggiornati gli argomenti Input del foglio campioni e Caricamento del foglio campioni per chiarire la limitazione funzionale del caricamento del foglio campioni. • Aggiornato l'indirizzo dello sponsor Australiano e l'indirizzo Illumina nei Paesi Bassi. |

| Documento | Data | Descrizione della modifica |
|--------------------------------------|------------------|--|
| Documento n. 1000000067940 v03 | Ottobre 2019 | <ul style="list-style-type: none">• Aggiunta una sezione Vincoli ambientali per VeriSeq Onsite Server v2.• Aggiornata la presentazione dei risultati sulle anomalie nei cromosomi sessuali nella sezione Report dei risultati e delle notifiche dell'Appendice B per adattarla alla presentazione mostrata nel NIPT Report (Report NIPT). |
| Documento n. 1000000067940 v02 | Aprile 2019 | Aggiunti dettagli ai report NIPT e Supplementare per adattarli ai materiali didattici. |
| Documento n. 1000000067940 v01 | Febbraio 2019 | Pubblicazione della Guida di VeriSeq NIPT Solution v2 Software per la consultazione da parte del cliente. |
| Documento n. 1000000067940 v00 | Novembre 2018 | Pubblicazione iniziale solo per uso interno |

Sommario

| | |
|---|-----------|
| Cronologia revisioni | iii |
| VeriSeq NIPT Solution v2 | 1 |
| Introduzione | 1 |
| Architettura del sistema | 2 |
| VeriSeq NIPT Workflow Manager | 4 |
| Introduzione | 4 |
| VeriSeq NIPT Method | 4 |
| VeriSeq NIPT Batch Manager | 5 |
| Input del foglio campioni | 7 |
| Invalidamento di campione, batch e raggruppamento | 11 |
| Caricamento del foglio campioni | 12 |
| Annullamento del campione | 13 |
| VeriSeq NIPT Services | 13 |
| Lancio di VeriSeq NIPT Services | 13 |
| Sistema di sequenziamento di nuova generazione | 17 |
| Introduzione | 17 |
| Raggruppamento della sequenza | 17 |
| Integrazione dell'archiviazione dei dati | 17 |
| Capacità di processività dell'analisi | 18 |
| Limitazioni del traffico di rete | 18 |
| VeriSeq NIPT Local Run Manager | 18 |
| VeriSeq NIPT Assay Software v2 | 20 |

| | |
|---|-----------|
| Introduzione | 20 |
| Componenti del sistema VeriSeq NIPT Assay Software | 20 |
| Attività di VeriSeq NIPT Assay Software | 22 |
| Sistema di gestione del sequenziamento | 24 |
| Sistema di gestione dei software di analisi | 25 |
| Interfaccia utente Web | 25 |
| Contratto di licenza per l'utente finale | 27 |
| Configurare l'interfaccia utente Web | 27 |
| Accedere all'interfaccia utente Web | 28 |
| Dashboard (Pannello di controllo) | 28 |
| Gestire gli utenti | 30 |
| Gestire un'unità di rete condivisa | 32 |
| Configurare le impostazioni di rete e certificato | 33 |
| Configurare le notifiche e-mail del sistema | 36 |
| Configurare la codifica backup | 37 |
| Configurare le password di rete | 38 |
| Disconnessione | 39 |
| Analisi e creazione di report | 39 |
| Demultiplex e generazione di file in formato FASTQ | 39 |
| Controllo qualità del sequenziamento | 41 |
| Stime della frazione fetale | 41 |
| Statistiche utilizzate nel punteggio finale | 41 |
| Controllo qualità dell'analisi | 42 |
| Controllo qualità dei campioni NTC (Controllo non templato) | 42 |
| Contaminazione a livello di piastra | 43 |
| VeriSeq Onsite Server v2 | 43 |
| Disco locale | 43 |
| Database locale | 44 |
| Archiviare i dati | 45 |
| Mappare i dischi rigidi dei server | 45 |
| Riavviare il server | 46 |
| Spegnimento e riaccensione | 46 |
| Spegnimento del server | 47 |
| Recupero da un arresto imprevisto | 47 |
| Considerazioni ambientali | 47 |

| | |
|---|-----------|
| Metriche di QC | 49 |
| Metriche e limiti del controllo qualità della quantizzazione | 49 |
| Metriche e limiti superiore e inferiore del controllo qualità del sequenziamento | 50 |
| Report di sistema | 52 |
| Introduzione | 52 |
| File di output | 52 |
| Struttura del file dei report | 52 |
| Riepilogo dei report di sistema | 54 |
| Eventi di generazione di report | 57 |
| Report dei risultati e delle notifiche | 60 |
| NIPT Report (Report NIPT) | 60 |
| Supplementary Report (Report supplementare) | 74 |
| Sample Invalidation Report (Report di invalidamento del campione) | 82 |
| Sample Cancellation Report (Report di annullamento del campione) | 83 |
| Pool Retest Request Report (Report richiesta ripetizione test del raggruppamento) .. | 84 |
| Report di elaborazione | 84 |
| Batch Initiation Report (Report di inizializzazione del batch) | 84 |
| Batch Invalidation Report (Report di invalidamento del batch) | 85 |
| Library Sample Report (Report dei campioni della libreria) | 86 |
| Library Reagent Report (Report dei reagenti della libreria) | 88 |
| Library Labware Report (Report sulle apparecchiature di laboratorio della libreria) ... | 89 |
| Library Quant Report (Report di quantificazione della libreria) | 90 |
| Library Process Log (Registro elaborazione libreria) | 91 |
| Pool Report (Report sul raggruppamento) | 92 |
| Pool Invalidation Report (Report di invalidamento del raggruppamento) | 92 |
| Sequencing Report (Report di sequenziamento) | 94 |
| Analysis Failure Report (Report di analisi non riuscita) | 95 |
| Risoluzione dei problemi | 97 |
| Introduzione | 97 |

| | |
|--|------------|
| Notifiche di Assay Software | 97 |
| Notifiche di stato | 97 |
| Notifiche di invalidamento | 99 |
| Notifiche di errore reversibile | 100 |
| Notifiche di errore irreversibile | 106 |
| Procedure per gli interventi raccomandati | 112 |
| Problemi del sistema | 114 |
| Test dell'elaborazione dei dati | 114 |
| Testare il server | 114 |
| Eeguire un test di analisi completo sui dati | 115 |
| Risorse e riferimenti | 117 |
| Acronimi | 117 |
| Assistenza tecnica | 118 |

VeriSeq NIPT Solution v2

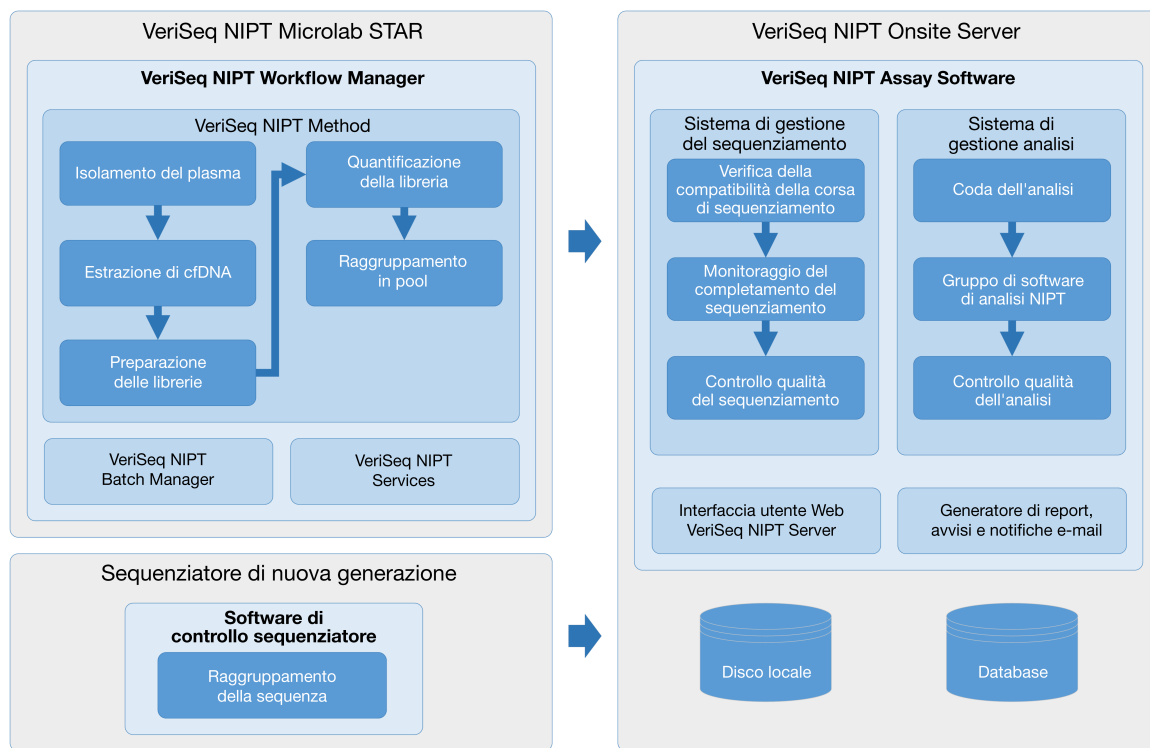
Introduzione

VeriSeq NIPT Solution v2 è un test diagnostico *in vitro*, il cui uso è previsto come screening basato-sul sequenziamento per il rilevamento di aneuploidie fetali da campioni di sangue intero periferico materno in donne in gravidanza ad almeno 10 settimane di gestazione. Il test offre due opzioni di tipi di screening: di base e dell'intero genoma. Lo screening di base fornisce informazioni sullo stato dell'aneuploidia esclusivamente per i cromosomi 21, 18, 13, X e Y. Lo screening dell'intero genoma fornisce delezioni e duplicazioni parziali per tutti gli autosomi e lo stato delle aneuploidie per tutti i cromosomi. Entrambi i tipi di screening offrono un'opzione per richiedere l'identificazione della aneuploidia cromosomica sessuale. Con entrambi i tipi di screening, il prodotto non deve essere utilizzato come base univoca per la diagnosi o altra decisione di gestione di gravidanza.

L'architettura del sistema VeriSeq NIPT Solution v2 comprende i seguenti componenti:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR):** uno strumento automatizzato per la manipolazione dei liquidi che utilizza VeriSeq NIPT Workflow Manager e VeriSeq NIPT Sample Prep Kit per preparare e tracciare i campioni della libreria. ML STAR utilizza VeriSeq NIPT Assay Software v2 per preparare i campioni destinati all'analisi, secondo le Istruzioni per l'uso fornite in *Inserto della confezione di VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n. 1000000078751)*.
- **Strumento di sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS):** uno strumento per il sequenziamento dell'intero genoma che fornisce generazione di cluster e sequenziamento integrati sullo strumento. Il software di controllo fornisce le fasi per l'impostazione di una corsa di sequenziamento e genera le letture di sequenziamento per tutti i campioni contenuti nel raggruppamento della libreria quantificata.
- **VeriSeq Onsite Server v2:** un server che ospita VeriSeq NIPT Assay Software v2 e memorizza i dati per analizzare i dati di sequenziamento paired-end. VeriSeq NIPT Assay Software monitora e analizza continuamente i dati di sequenziamento e produce risultati dei campioni, report di elaborazione e notifiche.

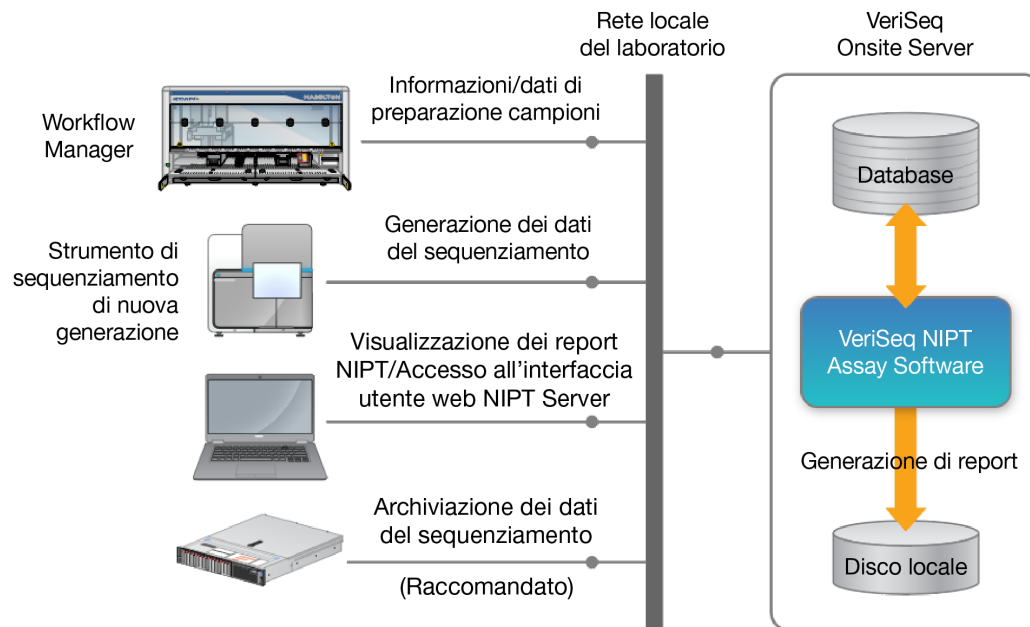
Figura 1 Componenti del sistema di VeriSeq NIPT Solution v2



Architettura del sistema

VeriSeq NIPT Solution v2 utilizza la rete locale del laboratorio (Local Area Network, LAN) per collegare tutta l'attrezzatura del sistema utilizzando la stessa sottorete. L'utilizzo della LAN fornisce un posizionamento flessibile e ampliabile delle apparecchiature collegando ulteriori strumenti e/o stazioni di lavoro ML STAR. La seguente illustrazione fornisce una panoramica dell'architettura di sistema.

Figura 2 Panoramica dell'architettura di VeriSeq NIPT Solution v2



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduzione

VeriSeq NIPT Workflow Manager è installato su ML STAR e fornisce un'interfaccia grafica utente semplice e intuitiva che automatizza la preparazione dei campioni di sangue in base a VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager mantiene una connessione dati a VeriSeq Onsite Server v2 per l'elaborazione dei dati, l'archiviazione, il monitoraggio dei campioni e l'imposizione della logica del flusso di lavoro.

VeriSeq NIPT Workflow Manager fornisce l'accesso ai seguenti moduli software, noti anche come metodi:

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Method) gestisce l'elaborazione automatizzata dei campioni su ML STAR. Il metodo completa le seguenti fasi di elaborazione:

- **Plasma Isolation** (Isolamento del plasma): trasferisce 1 ml di plasma isolato da una provetta di raccolta del sangue. La logica del processo crea un batch con VeriSeq NIPT Assay Software. Ciascun batch contiene i dati del campione, inclusi codice a barre del campione, tipo di campione, tipo di screening, posizione del pozzetto e per la segnalazione del report sul sesso.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (Estrazione DNA cellulare libero - cfDNA): purifica il cfDNA da 900 µl di plasma.
- **Preparazione delle librerie**: crea librerie da cfDNA purificato che sono pronte per il sequenziamento. Le librerie includono indici univoci per ciascun campione contenuto nel batch.
- **Quantificazione della libreria**: determina la concentrazione di cfDNA utilizzando un colorante fluorescente intercalante in un formato di micropiastra a 384 pozzetti. La piastra include un curva standard di DNA etichettato e duplicati per ciascun campione contenuto nel batch. Il sistema utilizza letture fluorescenti non elaborate ottenute dal lettore della micropiastra e calcola le concentrazioni del campione in base alla curva standard.
- **Raggruppamento e normalizzazione**: combina le librerie in singoli raggruppamenti da sottoporre al sequenziamento. Il sistema utilizza le concentrazioni precedentemente determinate per calcolare il corretto trasferimento per ciascun campione nella provetta del raggruppamento. La provetta del raggruppamento è quindi pronta per il sequenziamento.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager gestisce lo stato di campioni, batch e raggruppamenti attraverso l'interfaccia utenti. Il sistema consente il monitoraggio dei campioni su diversi sistemi di gestione dei liquidi e strumenti di sequenziamento, nonché mediante i software di analisi. Per ulteriori informazioni sulle procedure di elaborazione dei campioni, consultare *Insero della confezione di VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n. 1000000078751)*.

È possibile gestire i campioni nell'ambito del flusso di lavoro tramite tre diverse categorie, indicate come oggetti. Questi oggetti sono descritti nella tabella seguente.

| Oggetto | Descrizione |
|----------------|---|
| Campione | Risultato del trattamento di 1 ml di campione di plasma da una singola provetta di sangue. I campioni sono associati al codice a barre della provetta di sangue (codice a barre del campione) e al batch. |
| Batch | La piastra da 24, 48 o 96 campioni elaborata mediante l'estrazione di cfDNA e il processo di preparazione delle librerie. |
| Raggruppamento | Il volume normalizzato e diluito delle librerie a doppio indice e pronte per lo strumento. Ciascun raggruppamento contiene fino a 48 campioni. |

La tabella seguente descrive le azioni che possono essere applicate agli oggetti durante l'elaborazione.

| raccomandato | Oggetto | Report generato | Descrizione |
|--|----------------|--|---|
| Invalidation (Invalidamento) | Campione | Sample Invalidation (Invalidamento del campione) | Il campione viene indicato dall'utente come non più valido per l'elaborazione. Per i campioni invalidati non viene generato alcun risultato. Esempio: carry-over visibile di cellule del sangue durante l'isolamento del plasma. |
| | Batch | Batch Invalidation (Invalidamento del batch) | Il batch viene indicato dall'utente come non più valido per l'elaborazione. Se l'invalidamento del batch si è verificato prima della generazione del raggruppamento, tutti i campioni sono invalidati. Esempio: piastra fatta cadere o altrimenti manipolata in modo errato. |
| | Raggruppamento | Pool Invalidation (Invalidamento del raggruppamento) | Il raggruppamento indicato dall'utente come non più valido per l'elaborazione. Dopo due invalidamenti del raggruppamento, tutti i campioni contenuti nel raggruppamento sono invalidati. Esempio: il volume completo del raggruppamento durante due mancate riscite del sequenziamento. |
| QC Failure (Controllo qualità non riuscito) | Campione | Sample Invalidation (Invalidamento del campione) | VeriSeq NIPT Solution v2 indica automaticamente il campione come non valido perché la metrica di QC (controllo qualità) specificata non è stata superata o il sistema ha rilevato un mancato funzionamento nella manipolazione dei liquidi. |
| | Batch | Batch Invalidation (Invalidamento del batch) | VeriSeq NIPT Solution v2 indica automaticamente l'intero batch come non valido. Esempio: guasto al sistema durante la manipolazione dei liquidi. |

| raccomandato | Oggetto | Report generato | Descrizione |
|--|----------|--|---|
| Cancellation (Annullamento) | Campione | Sample Cancellation (Annullamento del campione) | Il responsabile del laboratorio ha indicato il campione come annullato. Non viene generato alcun risultato. |
| Edit Sample Attributes (Modifica degli attributi dei campioni) | Campione | Sex Reporting (Report sul sesso) | Il report sul sesso indicato dall'utente come Yes (Sì), No o SCA (Aneuploidia del cromosoma sessuale). <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Sì): viene generato il sesso del campione. • No: il sesso del campione non viene generato • SCA: sono segnalate solo aneuploidie cromosomiche sessuali. |
| | Campione | Sample Type (Tipo di campione) | Tipo di campione segnalato dall'utente come Singleton (Singola), Twin (Gemellare), Control (Controllo) o NTC (No Template Control). La designazione del tipo del campione incide direttamente sull'analisi del test. Per assicurare risultati accurati del test, il tipo di campione deve essere corretto. |
| | Campione | Sample Type (Tipo di screening) | Tipo di screening segnalato dall'utente come di base (solo 21, 18, 13, X e Y) o intero genoma (tutti i cromosomi). |

Dopo l'invalidamento, il QC non riuscito o l'azione di annullamento, l'oggetto non viene ulteriormente elaborato. I sistemi di gestione delle informazioni del laboratorio (LIMS) possono utilizzare i report Sample Invalidation (Invalidamento del campione) per indicare la rielaborazione del campione dalla provetta di raccolta del sangue.

Input del foglio campioni

Il foglio campioni contenente gli input fornisce le informazioni del campione relative al paziente inclusi il tipo di campione lo stato dei cromosomi sessuali. Il sistema richiede informazioni del campione complete prima di poter generare i raggruppamenti di sequenziamento.

Il foglio campioni contenente gli input deve essere un file di testo delimitato da tabulazioni (*.txt). I nomi delle intestazioni della colonna contenuti nel file devono corrispondere esattamente ai nomi delle intestazioni della colonna come vengono visualizzati nella seguente tabella.

| Intestazione colonna | Tipo di dati | Requisito | Descrizione |
|--|---------------|--------------------|---|
| batch_name (nome_batch) | Stringa/vuoto | Campo obbligatorio | Indica il nome del batch del campione. Deve corrispondere al nome del batch inserito nel metodo di identificazione (Workflow Manager) per confermare che il foglio campioni contenente gli input sia associato al batch corretto. Il limite massimo è di 26 caratteri. La colonna può essere lasciata vuota. I fogli campioni che non presentano una colonna batch_name (nome_batch) non saranno accettati. |
| sample_ barcode (codice a barre_ campione) | Stringa | Campo obbligatorio | I codici a barre sulle provette dei campioni di sangue caricati su ML STAR. Se un valore intero viene utilizzato come codice a barre del campione, questo valore non deve superare le 15 cifre. Un codice a barre del campione alfanumerico può essere costituito da un massimo di 32 caratteri. Utilizzare solo i numeri, le lettere, i trattini (-) e trattini bassi (_). Il codice a barre del campione non fa distinzione tra maiuscole e minuscole. I codici a barre che fanno distinzione tra maiuscole e minuscole non sono considerati univoci. Il codice a barre del campione deve essere univoco e non deve differire solo in termini di maiuscole/minuscole. Ad esempio, i nomi campione Campione01 e campione01 non sono univoci. |
| sample_type (tipo_ campione) | Stringa | Campo obbligatorio | Indica il tipo di campione per l'analisi. I valori permessi sono <i>Singleton</i> (Singola), <i>Twin</i> (Gemellare), <i>Control</i> (Controllo) e <i>NTC</i> (Controllo con template). |
| sex_ chromosomes (Cromosomi sessuali) | Stringa | Campo obbligatorio | Indica lo stato dei cromosomi sessuali fetali. I valori permessi sono <i>yes</i> (Sì, refertato) e <i>no</i> (No, non refertato) e <i>sca</i> (refertato solo per aneuploidie dei cromosomi sessuali). |

| Intestazione colonna | Tipo di dati | Requisito | Descrizione |
|------------------------------------|--------------|--------------------|---|
| screen_type (tipo di screening) | Stringa | Campo obbligatorio | Indica il tipo di screening per l'analisi. I valori consentiti sono "basic" e "genomewide". |

Il foglio campioni contenente i dati viene caricato durante l'isolamento del plasma o il raggruppamento e possono essere caricati mediante Batch Manager. Il sistema applica automaticamente codici a barre, tipo di screening, tipo di campione e identificazione del sesso per gli NTC. Sono necessarie informazioni diverse in base al caso in cui il foglio campioni venga caricato durante l'isolamento o il raggruppamento del plasma. Le informazioni sul campione vengono confermate durante la procedura di scaricamento dei campioni. Workflow Manager non controlla l'ordine dei campioni. I campioni caricati durante l'isolamento del plasma devono includere tutti i campioni nel batch, ad eccezione di NTC. Durante il raggruppamento, il sistema richiede tutte le informazioni mancanti sul campione non caricate durante l'isolamento del plasma, anche per gli NTC (ovvero, il cromosoma sessuale e il tipo di screening).



ATTENZIONE

Per evitare errori, non includere le informazioni sui campioni o le righe per gli NTC nel foglio campioni durante la fase di isolamento del plasma.

È possibile controllare il caricamento dei campioni per tutti i campioni in un batch generato dal LIMS o per campioni specifici che richiedono la ripetizione del test. Se si caricano campioni per ripetere il test, riempire le restanti posizioni aperte con campioni disponibili.

Scegliere tra le seguenti strategie per l'utilizzo dei fogli campioni:

- Batch predefiniti (batch creati da LIMS)
- Batch ad hoc (batch creati da VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Batch predefiniti

È possibile utilizzare il LIMS per creare batch prima dell'inizio dell'elaborazione dei campioni. Nei batch predefiniti, tutti i campioni sono già associati con un batch prima che vengano caricati su ML STAR. Il foglio campioni caricato durante l'isolamento del plasma include ogni campione nel batch assieme alle informazioni relative a tutti i campioni. I fogli campioni per i lotti creati in un LIMS devono includere valori nella colonna Batch ID (ID batch). Includere l'ID del batch aiuta a garantire che il nome dell'ID del batch corretto sia stato inserito manualmente in Workflow Manager all'avvio dell'elaborazione.

L'approccio predefinito per i batch blocca i campioni effettivamente caricati, poiché il sistema richiede che tutti i campioni contenuti nel foglio campioni siano presenti nel batch. Non sono necessarie ulteriori informazioni. Il laboratorio può procedere con il report finale senza ulteriori input di dati.

Le caratteristiche e i requisiti dell'approccio per i batch predefiniti sono i seguenti.

- Consente il controllo completo dei contenuti dei batch.
- Impedisce di caricare campioni non desiderati.

- Richiede l'utilizzo di un sistema per la creazione di batch dall'inventario (LIMS avanzato).
- Può richiedere al personale del laboratorio di recuperare i campioni corretti dall'archiviazione. In alternativa, richiede un sistema di archiviazione dei campioni avanzato.

Batch ad hoc

È possibile creare batch nel laboratorio raccogliendo fisicamente le provette di campione e caricandole su ML STAR durante l'isolamento del plasma. In precedenza non è richiesta alcuna associazione campione-lotto. È possibile determinare quali campioni includere nel batch.

Quando suggerito da Workflow Manager, l'utente seleziona **No Sample Sheet** (Nessun foglio campioni) durante l'isolamento del plasma. Workflow Manager associa i campioni caricati con gli ID del batch inseriti manualmente e genera un report di inizializzazione del batch.

Le caratteristiche e i requisiti dell'approccio di creazione di batch ad hoc sono i seguenti.

- Non sono richiesti LIMS o foglio campioni.
- È possibile modificare il report di inizializzazione del batch con le informazioni sul tipo di campione, sul tipo di screening e report sul sesso per il caricamento durante il raggruppamento. È possibile aggiungere campioni in qualsiasi momento.
- Non è presente un controllo automatico sui campioni inclusi nel batch. L'utente può caricare un campione non previsto.
- I dati dei campioni devono essere caricati durante il raggruppamento.

Edit Sample Attributes (Modifica degli attributi dei campioni)

Prima dell'avvio di una corsa di sequenziamento, è possibile utilizzare VeriSeq NIPT Batch Manager per modificare i singoli report dei cromosomi sessuali per il campione, il tipo di screening e gli attributi per il tipo di campione.

1. Accedere a Batch Manager. Per i dettagli, consultare [Accesso a Batch Manager alla pagina 11](#).
2. Immettere l'ID del batch e il nome utente o le iniziali dell'operatore e selezionare **OK**.
3. Sul diagramma della piastra per il batch, selezionare la posizione del pozzetto associata a un campione.
4. Confermare che sia visualizzato il campione corretto, quindi selezionare un attributo per tipo di campione dall'elenco a discesa Sample Type (Tipo di campione).
5. Selezionare un attributo per il report sul sesso dall'elenco a discesa Sex Reporting (Report sul sesso).
6. Selezionare un attributo per il tipo di screening dall'elenco a discesa Screen Type (Tipo di screening).
7. Selezionare **Edit** (Modifica).

Invalidamento di campione, batch e raggruppamento

In base alla fase dell'elaborazione del campione, l'utente può invalidare un singolo campione, un batch o un raggruppamento di campioni. Dopo l'invalidamento, il campione, il batch o il raggruppamento non viene più elaborato.

In qualsiasi momento prima della generazione di un report del test, utilizzare VeriSeq NIPT Method o Batch Manager per invalidare uno o più campioni.

Invalidamento del campione utilizzando VeriSeq NIPT Method

Per invalidare i campioni, svolgere i seguenti passaggi durante l'elaborazione dei campioni.

1. Nella finestra Well Comments (Commenti pozzetto) al termine di ogni processo di Workflow Manager, selezionare i singoli pozzetti da invalidare, quindi selezionare **OK**.
2. Selezionare almeno un'annotazione dai menu a discesa o selezionare la casella di controllo **Other** (Altro) per inserire un commento.
3. Selezionare la casella **Fail Sample** (Invalida campione) e fare clic su **OK**.
4. Confermare che il sistema invalidi il campione.

Invalidamento utilizzando Batch Manager

Utilizzare Batch Manager per invalidare quanto segue:

- Un campione
- Un batch, prima del completamento della fase di raggruppamento.
- Un raggruppamento di campioni, dopo il completamento della fase Pool (Raggruppamento) e prima della generazione di un report del test.

NOTA Prima di eseguire Batch Manager, uscire da qualsiasi metodo di analisi in corso.

Accesso a Batch Manager

Per accedere a Batch Manager, utilizzare una delle seguenti azioni:

- Su App Launcher (Launcher applicazione), selezionare **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Su un computer collegato alla rete, accedere a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` e aprire il file di metodo Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) con Hamilton Run Controller.

Invalidamento del campione

1. Accedere a Batch Manager.

2. Immettere l'ID del batch e il nome utente o le iniziali dell'operatore e selezionare **OK**.
3. Sul diagramma della piastra per il batch, selezionare la posizione del pozzetto associata al campione non riuscito.
4. Confermare che sia visualizzato il campione corretto e fare clic su **Invalidate Sample** (Invalida il campione).
5. Inserire il motivo per la mancata riuscita e selezionare **Invalidate** (Invalida).
Sul diagramma della piastra per il batch, il campione invalidato passa da verde a rosso e l'etichetta di stato passa da valido a fallito.

Invalidamento del batch

1. Accedere a Batch Manager.
2. Immettere l'ID del batch e il nome utente o le iniziali dell'operatore e selezionare **OK**.
3. Sul diagramma della piastra per il batch, selezionare **Invalidate Batch** (Invalida batch).
4. Inserire il motivo per la mancata riuscita e selezionare **Invalidate** (Invalida).
Se sul diagramma della piastra per il batch non sono presenti raggruppamenti validi per il batch, tutti i campioni passano da verde a rosso. I raggruppamenti validi all'interno del batch rimangono validi.

Invalidamento del raggruppamento

1. Accedere a Batch Manager.
2. Immettere l'ID del batch e il nome utente o le iniziali dell'operatore, quindi selezionare **Pool Manager** (Gestione raggruppamento).
3. Eseguire la scansione del codice a barre del raggruppamento.
4. Immettere il nome utente o le iniziali dell'operatore, quindi selezionare **OK**.
5. Inserire il motivo per la mancata riuscita e selezionare **Invalidate** (Invalida).

Caricamento del foglio campioni

Caricare un foglio campioni contenente le informazioni sui campioni tramite Batch Manager. Utilizzare questa funzione per caricare o modificare le informazioni sui campioni in set di grandi dimensioni.

1. Accedere a Batch Manager.
2. Immettere l'ID del batch e il nome utente o le iniziali dell'operatore e selezionare **OK**.
3. Selezionare **Upload New Sample Sheet** (Carica nuovo foglio campioni).
4. Andare alla posizione in cui si trova il foglio campioni desiderato e selezionarlo, quindi fare clic su **OK**.

Per i dettagli sulle informazioni da includere nel foglio dei campioni, consultare [Input del foglio campioni alla pagina 7](#).

Annullamento del campione

1. Accedere a Batch Manager.
2. Immettere l'ID del batch e il nome utente o le iniziali dell'operatore e selezionare **OK**.
3. Sul diagramma della piastra per il batch, selezionare la posizione del pozzetto associata al campione annullato.
4. Confermare che sia visualizzato il campione corretto e selezionare **Cancel Sample** (Annulla il campione).
5. Inserire il motivo per la mancata riuscita e selezionare **Cancel** (Annulla).
Sul diagramma della piastra per il batch, il campione annullato passa da verde a rosso.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) include diversi strumenti utilizzati per la configurazione e la verifica di ML STAR e di Workflow Manager. Questi strumenti non sono richiesti durante il normale funzionamento del sistema, ma potrebbero essere richiesti per contribuire alla risoluzione dei problemi del sistema da parte dell'Assistenza Tecnica Illumina o Hamilton. Questi strumenti sono inoltre utilizzati per regolare i parametri del sistema in seguito a scostamenti nella densità dei cluster.

Lancio di VeriSeq NIPT Services

Chiudere tutti i metodi in corso prima di eseguire Services.

Accedere a VeriSeq NIPT Services con uno dei seguenti metodi:

- In App Launcher (Sistema di avvio applicazioni), selezionare **VeriSeq NIPT Services**.
- Su un computer collegato alla rete, accedere a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` e aprire il file di metodo VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) con Hamilton Run Controller.

Gli strumenti Services consentono quanto segue:

- **Test singoli:** testano i componenti utilizzati per la risoluzione dei problemi dell'hardware di ML STAR.
- **Strumenti di manutenzione:** gli strumenti utilizzati per configurare Workflow Manager.

Test singoli

Per contribuire alla risoluzione dei problemi di hardware riscontrati su Workflow Manager, potrebbero essere richiesti i seguenti test di sistema:

| Test del sistema | Descrizione |
|--|--|
| Barcode/Autoload (Codice a barre/caricamento automatico) | Testa la corretta configurazione del piano del sistema, dell'AutoLoader e la funzionalità di scansione dei codici a barre. |
| CPAC | Testa il funzionamento dei sistemi di riscaldamento sul piano CPAC. Verifica inoltre il corretto cablaggio delle singole unità alla scatola di controllo. |
| BVS Vacuum (Vuoto del sistema di base del vuoto) | Testa il funzionamento del sistema di base del vuoto (Basic Vacuum System, BVS) per confermare che il vuoto sia stato attivato e che abbia raggiunto le pressioni operative. |
| Independent Channel (Canale indipendente) | Testa la funzionalità dei canali indipendenti delle pipette. Esegue il test di ritenzione dei liquidi per rilevare il gocciolamento dei canali delle pipette e la coerenza dei volumi di erogazione. |
| iSwap | Testa il funzionamento del braccio robotico iSwap e conferma le posizioni complessive richieste sul piano. |
| 96-Head (Testata a 96 campioni) | Testa il funzionamento della testata per pipette CO-RE 96. Esegue il test di ritenzione dei liquidi per rilevare il gocciolamento dei canali delle pipette e la coerenza dei volumi di erogazione. |

Eseguire i singoli test come segue.

1. Selezionare il test prescelto da eseguire.

NOTA Full IOQ Execution (Esecuzione completa della qualificazione di installazione/funzionamento) esegue tutti i sei test sequenzialmente.

2. Attenersi alle istruzioni sullo schermo, annotando le osservazioni per il funzionamento delle apparecchiature e qualsiasi errore di sistema verificatosi.
3. Una volta terminato, selezionare **Abort** (Interrompi) per uscire dal metodo.
4. Se viene richiesto di fornire i file di registro di rilevamento generati durante il test, questi sono disponibili in C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles e iniziano con VeriSeqNIPT_Services.

Service Tools (Strumenti di manutenzione)

Service Tools (Strumenti di manutenzione) consente di configurare Workflow Manager e alcuni parametri del saggio.

| Test del sistema | Descrizione |
|---|--|
| Server Configuration (Configurazione del server) | Configura e testa la connessione tra VeriSeq NIPT Workflow Manager e VeriSeq NIPT Assay Software. La corretta comunicazione tra questi sistemi è richiesta per l'esecuzione di Workflow Manager. |
| Assay Configuration (Configurazione del saggio) | Utilizzato per reimpostare la concentrazione predefinita della libreria. |
| Deck Teach Tool (Strumento per le posizioni preimpostate del piano) | Utilizzato per esportare e importare da un file le posizioni predefinite del piano. |

Configurazione del server

Se viene cambiato l'indirizzo della rete per VeriSeq Onsite Server v2, indirizzare Workflow Manager al nuovo indirizzo nel modo seguente:

1. Dal menu Services Tools (Strumenti servizi), selezionare **Server Configuration** (Configurazione server).
2. Aggiornare l'URL con il nuovo indirizzo di Onsite Server.
3. Selezionare **Test Connection** (Connessione test) per inviare un messaggio di testo. Se il messaggio non viene ricevuto, contattare l'Assistenza Tecnica Illumina.
4. Dalla schermata System Configuration (Configurazione del sistema), fare clic su **OK**, quindi selezionare **Apply** (Applica) per salvare il nuovo valore.

Quando viene aggiornato l'indirizzo della rete, è possibile aggiornare anche il di connessione protetta (Secure Socket Layer, SSL) per il PC che esegue Workflow Manager. Accedere a VeriSeq NIPT Assay Software v2 mediante questo PC e consultare [Scaricare e installare un certificato alla pagina 35](#).

Solo i tecnici dell'Assistenza Illumina possono aggiornare la password di automazione per ML STAR. Prima di modificare la password memorizzata sul server, tramite l'interfaccia Web, assicurarsi che un membro del personale dell'Assistenza Illumina abbia visitato il sito e aggiornato la password ML STAR. Se si aggiorna la password nell'interfaccia Web del server senza aggiornarla in ML STAR, il sistema non sarà utilizzabile.

Assay Configuration (Configurazione del saggio)

È possibile usare lo strumento Assay Configuration (Configurazione del saggio) PER impostare i valori dei seguenti parametri:

- **Target Library Concentration** (Concentrazione libreria di destinazione): imposta il valore di concentrazione predefinito delle librerie nei raggruppamenti sistema di sequenziamento all'interno di Workflow Manager. I valori di concentrazione vengono applicati su una base "corsa per corsa" durante il processo di raggruppamento in raggruppamento. Per ulteriori informazioni, consultare *Inserito della confezione di VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n. 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Report predefinito sul cromosoma sessuale): determina l'attributo da assegnare ai campioni quando il pulsante Use Default (Utilizza predefinito) viene selezionato durante la preparazione dei campioni. Impostare questo parametro su Yes (Sì) o No.
- **Screen Type** (Tipo di screening): determina il tipo di schermata per un campione. Impostare questo parametro su Basic (di base) o Genomewide (intero genoma).

Configurare i parametri del saggio come segue.

1. Selezionare **Assay Configuration** (Configurazione saggio) e configurare i parametri secondo necessità.
 - Aggiornare la casella Target Library Concentration (pg/μl) (Concentrazione della libreria target - pg/μl) al valore richiesto.
 - Aggiornare Default Sex Chromosome Reporting (Report predefinito del cromosoma sessuale) al valore richiesto.
 - Aggiornare Screen Type (Tipo di screening) al valore richiesto.
2. Selezionare **Apply** (Applica).

Deck Teach Tool (Strumento per le posizioni preimpostate del piano)

Durante la risoluzione dei problemi, potrebbe essere necessario esportare i valori delle posizioni preimpostate. Utilizzare Deck Teach Tool (Strumento per le posizioni preimpostate del piano) per generare un elenco delle posizioni assieme ai relativi valori.

1. Selezionare **Deck Teach Tool** (Strumento per le posizioni preimpostate del piano).
2. Selezionare **Export** (Esporta).
3. La posizione di output viene impostata per impostazione predefinita sulla posizione indicata. Accettare la posizione predefinita o selezionare una posizione di output per il file di test contenente le posizioni preimpostate del piano.
4. Selezionare **OK**.
Deck Teach Tool (Strumento per le posizioni preimpostate del piano) salva il file contenente i valori per tutte le posizioni preimpostate dell'attrezzatura da laboratorio per l'installazione di Workflow Manager.
5. Fare clic su **Cancel** (Annulla) per tornare alla schermata Method Selection (Selezione metodo).

Sistema di sequenziamento di nuova generazione

Introduzione

Un sistema di sequenziamento di nuova generazione genera letture di sequenziamento per tutti i campioni nel raggruppamento di librerie quantificate e si integra con VeriSeq NIPT Solution v2 tramite Onsite Server. I dati del sequenziamento vengono valutati dal sistema di gestione dei software di analisi su VeriSeq NIPT Assay Software.

Considerare quanto segue quando si integra sistema di sequenziamento di nuova generazione con VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integrazione dell'archiviazione dei dati
- Capacità di processività dell'analisi
- Limitazioni del traffico di rete

Raggruppamento della sequenza

VeriSeq NIPT Assay Software richiede un sistema di sequenziamento di nuova generazione in grado di generare dati del sequenziamento su un raggruppamento di librerie preparate in base alle seguenti specifiche:

- Produzione di 2x36 letture paired-end.
- Compatibile con gli adattatori indice in VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Chimica a due canali.
- Generazione automatica di file di identificazione delle basi (BCL).

Integrazione dell'archiviazione dei dati

Una tipica corsa di sequenziamento per VeriSeq NIPT Solution v2 richiede 25-30 GB per i dati sistema di sequenziamento di nuova generazione. L'effettiva dimensione dei dati può variare in base alla densità finale dei cluster. Onsite Server fornisce più di 7,5 TB di spazio di archiviazione, spazio sufficiente per circa 300 corse di sequenziamento ($7.500 / 25 = 300$).

Per scopi di archiviazione dei dati, mappare sistema di sequenziamento di nuova generazione a Onsite Server per uno dei seguenti metodi:

- Utilizzare Onsite Server come archivio dati temporaneo. In questa configurazione, lo strumento viene mappato direttamente al server e mantiene i dati sull'unità locale.
- Per un laboratorio ad elevata processività, utilizzare un sistema di archiviazione collegato alla rete (NAS). Configurare sistema di sequenziamento di nuova generazione affinché mantenga i dati del sequenziamento direttamente in una posizione specifica sul sistema NAS.
In questa impostazione, configurare Onsite Server affinché esegua il monitoraggio della posizione specifica sul sistema NAS per permettere al server di monitorare le future corse di sequenziamento. È possibile aggiungere più sistema di sequenziamento di nuova generazione per aumentare la produttività del campione. Per maggiori informazioni su come mappare il server al NAS, consultare [Gestire un'unità di rete condivisa alla pagina 32](#).

Per maggiori informazioni su come mappare il sistema di sequenziamento di nuova generazione al server o al sistema NAS, consultare la guida utente del sistema.

Capacità di processività dell'analisi

Il gruppo di software di analisi VeriSeq NIPT di solito elabora i dati per una singola corsa di sequenziamento in circa cinque ore. Quando si amplia il laboratorio per la processività dei campioni, tenere presente che un solo server è in grado di elaborare un massimo di quattro corse al giorno, per un totale di 48 campioni x 4 = 192 campioni al giorno. Rivolgersi all'Assistenza Tecnica Illumina per ulteriori soluzioni di processività.

Limitazioni del traffico di rete

VeriSeq NIPT Solution v2 utilizza la rete LAN (Local Area Network) del laboratorio per la processività dei dati tra sistema di sequenziamento di nuova generazione, Onsite Server e NAS (se configurata). Quando si pensa di ampliare la trasmissione dei dati, prendere in considerazione le seguenti limitazioni relative al traffico dell'infrastruttura informatica:

- Il traffico medio dei dati di circa 25 GB generati in circa 10 ore è di circa 0,7 MB/sec per sistema di sequenziamento.
- L'infrastruttura del laboratorio potrebbe inoltre supportare altre sorgenti di traffico delle quali occorre tenere conto.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Se si utilizza sistema di sequenziamento di nuova generazione un con il modulo VeriSeq NIPT Local Run Manager, preparare il sequenziamento come segue.

1. In VeriSeq NIPT Local Run Manager, selezionare **Create Run** (Crea corsa).
2. Dal menu a discesa, selezionare **VeriSeq NIPT**.

3. Compilare i seguenti campi:

- Run Name (Nome corsa) (deve essere nuovo e univoco)
- Run Description (Descrizione corsa)
- Pool Barcode (Codice a barre raggruppamento)



ATTENZIONE

Il codice a barre del raggruppamento inserito nel modulo Local Run Manager deve corrispondere al codice a barre del raggruppamento immesso in Workflow Manager. Le configurazioni errate della corsa sono rifiutate da VeriSeq NIPT Assay Software e potrebbero richiedere il risequenziamento. I codici a barre del raggruppamento devono essere nuovi e univoci. I codici a barre precedentemente scansionati non possono essere riutilizzati, anche se l'evento di raggruppamento non si è verificato. I batch riavviati richiedono una provetta pulita e non registrata. L'analisi non riesce se il codice a barre è associato a un batch analizzato in precedenza o a eventi di raggruppamento interrotti.

4. Selezionare **Save Run** (Salva corsa).

Terminata la configurazione della corsa, è possibile avviare la corsa utilizzando il software dello strumento.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introduzione

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genera statistiche per valutare il numero di copie dei cromosomi dei campioni analizzati e fornisce una determinazione dell'aneuploidia sui cromosomi selezionati per l'analisi. La selezione dei cromosomi per l'analisi dipende dal tipo di screening prescelto: di base (cromosomi 21, 18, 13, X e Y) o dell'intero genoma (tutti i cromosomi). Se si seleziona l'opzione intero genoma, il software verifica anche la presenza di regioni subcromosomiche con guadagno o perdita del numero di copie all'interno dell'autosoma. Uno strumento di sequenziamento di nuova generazione genera input di analisi sotto forma di letture paired-end di 36 basi.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 funziona su VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server è un componente centrale di VeriSeq NIPT Solution v2 e funge da punto di connessione tra VeriSeq NIPT Workflow Manager, sistema di sequenziamento di nuova generazione e l'utente.

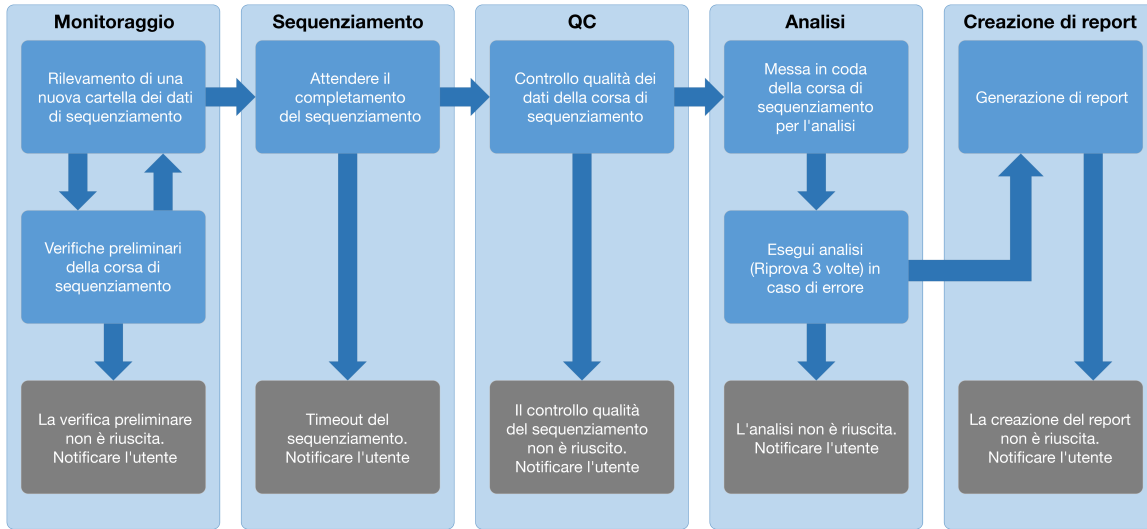
VeriSeq NIPT Assay Software allinea le letture sul genoma umano di riferimento ed esegue l'analisi sulle letture che si allineano con una posizione o sito univoco nel genoma. VeriSeq NIPT Assay Software elimina le letture e i siti duplicati associati con elevata variazione nella copertura su campioni euploidi. I dati del sequenziamento sono normalizzati per contenuto nucleotide e per correggere gli effetti del batch e altre fonti di variabilità indesiderata. Le informazioni sulla lunghezza del frammento di cfDNA sono derivate dalle letture di sequenziamento paired-end. VeriSeq NIPT Assay Software valuta inoltre le statistiche della copertura del sequenziamento su regioni note da arricchire per cfDNA fetale o materno. I dati generati dall'analisi della copertura e della lunghezza del frammento sono utilizzati per stimare la frazione fetale (FF) per ciascun campione.

Per ogni opzione di screening selezionata per un campione dal menu di test, VeriSeq NIPT Assay Software segnala se sono state rilevate o meno anomalie. Nello screening di base, tutte le anomalie sono aneuploidie. Nello screening dell'intero genoma, un'anomalia può essere un'aneuploidia o una delezione o duplicazione parziale.

Componenti del sistema VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software esegue e monitora continuamente i nuovi dati di sequenziamento man mano che vengono aggiunti alla cartella degli input su Onsite Server. Quando viene identificata una nuova corsa di sequenziamento, si avvia il flusso nel seguente modo.

Figura 3 Diagramma del flusso dei dati



1. **Monitoraggio:** esegue verifiche preliminari della nuova corsa di sequenziamento. Quando il software rileva una nuova corsa di sequenziamento, vengono eseguiti i seguenti controlli di validità:
 - a. Verifica che i parametri della corsa siano compatibili con i valori previsti.
 - b. Associa la cella a flusso a una provetta del raggruppamento nota esistente.
 - c. Conferma che il raggruppamento non è stato elaborato in precedenza. Il sistema non consente ripetizioni delle corse.

Se una verifica non viene superata, l'utente viene notificato grazie al sistema di notifica e-mail e al registro degli avvisi sull'interfaccia utente Web.
2. **Sequenziamento:** monitora costantemente il completamento della corsa di sequenziamento. Un timer viene impostato per definire un timeout per il completamento della corsa. Se il timeout è scaduto, l'utente viene notificato grazie al sistema di notifica e-mail e al registro degli avvisi sull'interfaccia utente Web.
3. **QC:** esamina i file di QC InterOp generati da sistema di sequenziamento. VeriSeq NIPT Assay Software verifica il numero totale di cluster, la densità dei cluster e i punteggi qualitativi delle letture. Per indicazioni sull'interpretazione delle metriche QC di InterOp, consultare la *Guida per l'utente del software Sequencing Analysis Viewer (documento n. 15020619)*. Se il controllo qualità non viene superato, l'utente viene notificato grazie al sistema di notifica e-mail e al registro degli avvisi sull'interfaccia utente Web.
4. **Analisi:** gestisce la coda dell'analisi per più corse di sequenziamento generate da diversi strumenti configurati con il server. Il server elabora una singola analisi alla volta in base al principio "primo entrato, primo uscito" (First In, First Out, FIFO). Una volta che l'analisi è stata completata correttamente, viene avviata la successiva analisi in coda programmata. Se un'analisi non viene completata correttamente o è stato raggiunto il timeout, VeriSeq NIPT Assay Software riavvia automaticamente l'analisi per tre volte. Dopo ogni esito negativo, l'utente viene notificato tramite il sistema di notifica e-mail e il registro degli avvisi sull'interfaccia utente Web.

5. **Generazione di report:** al completamento dell'analisi, genera il report che contiene i risultati finali. Se si verifica un errore e i report non vengono generati, l'utente viene notificato tramite il sistema di notifica e-mail e il registro degli avvisi sull'interfaccia utente Web.

Attività di VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software esegue sia le attività automatiche sia quelle avviate dall'utente.

Attività automatizzate

VeriSeq NIPT Assay Software completa le seguenti attività automatizzate:

- **Creazione e archiviazione del registro della preparazione dei campioni:** produce un set di file di output per ciascuna fase e archivia i dati nella cartella ProcessLogs (RegistriProcedura) che si trova nella cartella Output (Output). Consultare [Struttura del file dei report alla pagina 52](#) per una panoramica e [Report di elaborazione alla pagina 84](#) per i dettagli.
- **Generazione di notifiche per avvisi, e-mail e report:** monitora la validità dello stato per ciascun batch, raggruppamento e campione durante la procedura di preparazione dei campioni e il controllo qualità dei dati di sequenziamento e i risultati dell'analisi per il campione. In base a queste verifiche, VeriSeq NIPT Assay Software determina se proseguire con l'elaborazione e se i risultati possono essere riportati. VeriSeq NIPT Assay Software termina l'elaborazione quando un batch o un raggruppamento viene invalidato in base ai risultati del QC. Viene inviata una notifica e-mail all'utente, viene generato un report e viene registrato un avviso sull'interfaccia utente Web.
- **Analisi dei dati del sequenziamento:** analizza i dati non elaborati del sequenziamento per i multiplex campioni nel raggruppamento utilizzando NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software determina il punteggio dell'aneuploidia per ciascun campione. Il sistema non riporta i risultati per i campioni invalidati o annullati dall'utente. Per i campioni che non superano i criteri del controllo qualità, viene fornito un motivo esplicito per il mancato superamento; tuttavia, i risultati per i campioni che non hanno superato i criteri vengono soppressi. Per ulteriori informazioni, consultare [NIPT Report \(Report NIPT\) alla pagina 60](#).
- **Generazione del file dei risultati:** fornisce i risultati per il campione in un formato file con valori separati da tabulazione, che viene salvato nella cartella Output (Output). Per ulteriori informazioni, consultare [NIPT Report \(Report NIPT\) alla pagina 60](#).
- **Generazione dei report:** VeriSeq NIPT Assay Software genera informazioni supplementari su risultati, notifiche e report di elaborazione. Per ulteriori informazioni, consultare [Report di sistema alla pagina 52](#)

- **Invalidamento di campione, raggruppamento e batch**

- **Invalidamento del campione:** VeriSeq NIPT Assay Software indica i singoli campioni come invalidati quando l'utente:
 - Invalida esplicitamente il campione.
 - Invalida l'intera piastra durante la preparazione delle librerie prima della creazione del raggruppamento.

Quando un campione viene indicato come invalidato, viene generato automaticamente un Sample Invalidation Report (Report di invalidamento del campione); consultare [Sample Invalidation Report \(Report di invalidamento del campione\)](#) alla pagina 82.

- **Generazione di report di invalidamento per raggruppamento e batch:** i raggruppamenti e i batch possono essere invalidati solo dall'utente. I raggruppamenti invalidati non vengono elaborati dal sistema. I raggruppamenti creati da un singolo batch non vengono invalidati automaticamente e possono essere ulteriormente elaborati dal sistema. Tuttavia, non è possibile creare nuovi raggruppamenti da un batch invalidato. Quando un raggruppamento viene invalidato, il sistema genera un Pool Retest Request Report (Report richiesta ripetizione test del raggruppamento) in base alle seguenti condizioni:
 - Il batch è valido.
 - Non vi sono raggruppamenti disponibili per questo batch.
 - Il numero di raggruppamenti consentiti per il batch è stato raggiunto.

Per maggiori informazioni, consultare [Pool Retest Request Report \(Report richiesta ripetizione test del raggruppamento\)](#) alla pagina 84.

- **Gestione della ripetizione dei test**

- **Mancata riuscita del raggruppamento:** i raggruppamenti non riusciti sono di solito i raggruppamenti che non hanno superato le metriche di controllo qualità del sequenziamento. Se la corsa è stata terminata, VeriSeq NIPT Assay Software non prosegue l'elaborazione di raggruppamenti non riusciti. Ripetere il sequenziamento utilizzando una seconda aliquota del raggruppamento con regolazioni al rapporto tra raggruppamento e HT1, alla concentrazione del raggruppamento o a entrambi.
- **Campioni non riusciti:** il software, se necessario, consente di testare nuovamente i campioni non riusciti. I campioni non riusciti devono essere incorporati in un nuovo batch ed elaborati nuovamente mediante le fasi del saggio.
- **Ripetizione di corse:** il sistema non rianalizza i raggruppamenti con campioni che sono stati elaborati e segnalati correttamente in precedenza. Rielaborare un campione rimettendo il campione sulla piastra in un nuovo batch.

Attività dell'utente

VeriSeq NIPT Solution v2 consente agli utenti di eseguire le attività nel modo seguente.

Uso di Workflow Manager:

- Indicare quanto segue come non valido:
 - Un campione individuale.
 - Tutti i campioni all'interno di un batch.
 - Tutti i campioni associati a un raggruppamento.
- Indicare un determinato campione come annullato. VeriSeq NIPT Assay Software quindi indica il risultato come annullato nel report finale dei risultati.

Utilizzo di VeriSeq NIPT Assay Software:

- Configurare il software per essere installato e configurato nell'infrastruttura della rete del laboratorio.
- Modificare le impostazioni di configurazione come le impostazioni di rete, i percorsi delle cartelle condivise e la gestione degli account utenti.
- Visualizzare lo stato del sistema e del batch, i report di elaborazione dei risultati e dei batch, i registri delle attività e di audit e i risultati del saggio.

NOTA La capacità di eseguire attività dipende dalle autorizzazioni dell'utente. Consultare [Assegnare i ruoli utente alla pagina 30](#) per ulteriori informazioni.

Sistema di gestione del sequenziamento

VeriSeq NIPT Assay Software gestisce le corse di sequenziamento generate dagli strumenti di sequenziamento mediante il sistema di gestione del sequenziamento. Identifica le nuove corse di sequenziamento, convalida i parametri della corsa e collega il codice a barre del raggruppamento a un raggruppamento noto creato durante la procedura di preparazione delle librerie. Se non è possibile eseguire un'associazione, viene generata una notifica per l'utente e l'elaborazione della corsa di sequenziamento viene interrotta.

Al termine del completamento della convalida, VeriSeq NIPT Assay Software continua il monitoraggio delle corse di sequenziamento fino al completamento. Le corse di sequenziamento completate sono messe in coda per l'elaborazione mediante il sistema di gestione dei software di analisi (per maggiori informazioni, consultare [Sistema di gestione dei software di analisi alla pagina 25](#)).

Compatibilità della corsa di sequenziamento

VeriSeq NIPT Assay Software analizza solo le corse di sequenziamento compatibili con il flusso di lavoro analitico di cfDNA.

Per generare identificazioni delle basi, utilizzare solo metodi di sequenziamento e versioni software compatibili.

NOTA Monitorare regolarmente le metriche delle prestazioni dei dati del sequenziamento per assicurarsi che la qualità dei dati rientri nelle specifiche.

Il modulo VeriSeq NIPT Local Run Manager configura il sequenziamento mediante i seguenti parametri:

- Corsa paired-end con letture da 2 x 36 cicli.
- Doppia indicizzazione con letture indici da 8 cicli.

Sistema di gestione dei software di analisi

Il sistema di gestione dei software di analisi lancia i software di analisi per rilevare le aneuploidie. I software elaborano una corsa di sequenziamento alla volta per una durata media di meno di 5 ore per raggruppamento. Se l'analisi non riesce a elaborare il raggruppamento o non viene completata a causa di mancata alimentazione o timeout, il sistema di gestione dei software di analisi rimette automaticamente in coda la corsa. Se l'elaborazione del raggruppamento non riesce consecutivamente per tre volte, il sistema di gestione dei software di analisi contrassegna la corsa come non riuscita e genera un messaggio di errore.

Una corsa di analisi completata con successo avvia la generazione del report NIPT. Per ulteriori informazioni, consultare [NIPT Report \(Report NIPT\) alla pagina 60](#).

Timeout e requisiti di archiviazione di Workflow

Il flusso di lavoro analitico di cfDNA è soggetto alle limitazioni seguenti per timeout e archiviazione.

| Parametro | Valore predefinito |
|---|--------------------|
| Maximum Sequencing Time (Durata massima del sequenziamento) | 20 ore |
| Maximum Analysis Time (Durata massima dell'analisi) | 10 ore |
| Minimum Scratch Space Storage (Spazio di archiviazione minimo a disposizione) | 900 GB |

Interfaccia utente Web

VeriSeq NIPT Assay Software ospita un'interfaccia utente (UI) Web che permette di accedere facilmente a Onsite Server da qualsiasi luogo sulla rete. L'interfaccia utente Web fornisce le seguenti funzioni:

NOTA L'interfaccia utente Web di VeriSeq NIPT Assay Software non supporta l'utilizzo di dispositivi mobili.

- **View recent activities** (Visualizza attività recenti): identifica le fasi completate durante l'elaborazione di un saggio. L'utente viene avvisato di molte di queste attività mediante il sistema di notifiche e-mail. Per ulteriori informazioni, consultare [Notifiche di Assay Software alla pagina 97](#).
- **View errors and alerts** (Visualizza errori e avvisi): identifica i problemi che potrebbero impedire l'ulteriore elaborazione del saggio. I messaggi di errore e gli avvisi vengono inviati all'utente mediante il sistema di notifiche e-mail. Per ulteriori informazioni, consultare [Notifiche di Assay Software alla pagina 97](#).
- **Configure the server network settings** (Configura le impostazioni della rete per il server): di solito il personale Illumina configura la rete durante l'installazione del sistema. Eventuali modifiche potrebbero essere richieste se la rete locale necessita di modifiche al sistema informatico. Per maggiori informazioni, consultare [Configurazione delle impostazioni di rete e server alla pagina 34](#).
- **Manage server access** (Gestisci accesso al server): Onsite Server permette l'accesso a livello di Administrator (Amministratore) e Operator (Operatore). Questi livelli di accesso controllano la visualizzazione dei registri delle attività, degli avvisi e degli errori nonché la modifica della rete e le impostazioni per la mappatura dei dati. Per ulteriori informazioni consultare [Gestire gli utenti alla pagina 30](#).
- **Configure sequencing data folder** (Configura la cartella dei dati di sequenziamento): per impostazione predefinita, il server archivia i dati del sequenziamento. Tuttavia, può essere aggiunto un sistema NAS per ampliare la capacità di archiviazione. Per ulteriori informazioni, consultare [Mappare i dischi rigidi dei server alla pagina 45](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Configura l'elenco dei sottoscrittori alle notifiche e-mail): gestisce un elenco di sottoscrittori ai quali vengono inviate le notifiche e-mail che comprendono i messaggi di errore e gli avvisi relativi all'elaborazione del saggio. Per maggiori informazioni, consultare [Configurare le notifiche e-mail del sistema alla pagina 36](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Riavvia o spegni il server): riavvia il server, se necessario. Può essere necessario eseguire un riavvio o uno spegnimento per far sì che un'impostazione di configurazione abbia effetto o come rimedio per un errore del server. Per ulteriori informazioni, consultare [Riavviare il server alla pagina 46](#) e [Spegnimento del server alla pagina 47](#).
- **Configure database backup encryption** (Configurazione della codifica per il backup del database): consente la codifica e l'impostazione di una password di codifica per i backup del database sul server. Questa funzione consente anche di generare un backup non codificato temporaneo. Per maggiori informazioni, consultare [Configurare la codifica backup alla pagina 37](#).
- **Configure network passwords** (Configurare le password di rete): imposta le password della rete per la comunicazione tra il server, entrambi i sistema di sequenziamento e gli strumenti VeriSeq NIPT Microlab STAR. Per ulteriori informazioni, consultare [Configurare le password di rete alla pagina 38](#).

Contratto di licenza per l'utente finale

Al primo accesso all'interfaccia utente Web, all'utente viene chiesto di accettare il contratto di licenza per l'utente finale (End User License Agreement, EULA). Per scaricare il contratto di licenza sul computer, selezionare **Download EULA** (Scarica EULA). Il software richiede di accettare il contratto EULA prima di poter continuare a lavorare con l'interfaccia utente Web.

Dopo aver accettato il contratto EULA, è possibile tornare alla pagina EULA e, se necessario, scaricare il documento.

Configurare l'interfaccia utente Web

Selezionare l'icona Settings (Impostazioni) per accedere a un elenco a discesa delle impostazioni di configurazione. Le impostazioni vengono visualizzate in base al ruolo utente e alle autorizzazioni associate. Consultare [Assegnare i ruoli utente alla pagina 30](#) per ulteriori informazioni.

NOTA I tecnici non hanno accesso a queste funzioni.

| Impostazione | Descrizione |
|---|---|
| User Management (Gestione utenti) | Aggiunge, attiva/disattiva e modifica le credenziali degli utenti. Solo per amministratori e personale dell'assistenza. |
| Email Configuration (Configurazione e-mail) | Modifica l'elenco dei sottoscrittori alle notifiche e-mail. |
| Change Shared Folder Password (Modifica la password delle cartelle condivise) | Modifica la password sbsuser per l'accesso alle cartelle condivise di Onsite Server. La password può contenere solo caratteri alfanumerici. |
| Reporting Settings (Impostazioni di reporting) | Solo per amministratori o personale dell'assistenza. |
| Reboot Server (Riavvia il server) | Solo per amministratori o personale dell'assistenza. |

| Impostazione | Descrizione |
|--|--|
| Shut Down Server (Spegnimento server) | Solo per amministratori o personale dell'assistenza. |

Accedere all'interfaccia utente Web

Accedere all'interfaccia VeriSeq NIPT Assay Software come segue.

1. Su un computer connesso alla stessa rete di Onsite Server, aprire uno dei seguenti browser Web:
 - Chrome v69 o versione successiva
 - Firefox v62 o versione successiva
 - Internet Explorer v11 o versione successiva
2. Immettere l'indirizzo IP del server o il nome del server fornito da Illumina al momento dell'installazione, equivalente a `https://<indirizzo IP Onsite Server>/login`. (ad es. `https://10.10.10.10/login`).
3. Se viene visualizzata un'avvertenza di sicurezza, aggiungere un'eccezione di sicurezza per procedere alla schermata di login.
L'avviso di sicurezza indica che il computer non dispone del certificato Secure Sockets Layer (SSL). Seguire le istruzioni in [Scaricare e installare un certificato alla pagina 35](#) per installare questo certificato.
4. Nella schermata di accesso, inserire il nome utente e la password sensibili ai caratteri maiuscoli/minuscoli forniti da Illumina e selezionare **Log In** (Accedi).

NOTA Dopo dieci minuti di inattività, VeriSeq NIPT Assay Software esegue automaticamente il logout per l'utente attualmente collegato.

Dashboard (Pannello di controllo)

Dopo aver effettuato l'accesso, appare Dashboard (Pannello di controllo) di VeriSeq NIPT Assay Software v2. Dashboard (pannello di controllo) è la finestra di navigazione principale. Per tornare al Dashboard (Pannello di controllo) in qualsiasi momento, selezionare l'opzione di menu **Dashboard** (Pannello di controllo).

Dashboard (Pannello di controllo) mostra sempre le 50 attività più recenti che sono state registrate (se vi sono meno di 50 attività, mostra solo quelle registrate). Per ottenere le 50 attività precedenti e scorrere la cronologia delle attività, selezionare **Previous** (Precedente) nell'angolo inferiore destro della tabella delle attività.

Visualizzare le attività recenti

La scheda Recent Activities (Attività recenti) contiene una breve descrizione delle attività recenti di VeriSeq NIPT Assay Software e di Onsite Server.

| Nome | Descrizione |
|--------------------------|--|
| When (Quando) | Data e ora dell'attività. |
| User (Utente) | Se pertinente, identifica l'utente che ha eseguito l'attività. |
| Subsystem (Sottosistema) | Indica l'entità o la procedura che ha eseguito l'attività, come utente, saggio o configurazione. |
| Details (Dettagli) | Descrizione dell'attività. |
| Level (Livello) | Il livello assegnato all'attività in base alle seguenti opzioni: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Attività): indica un'attività nel server come un riavvio del sistema o il login/logout di un utente. • Notice (Avviso): indica una fase non eseguita correttamente. Ad esempio, invalidamento di un campione e controllo qualità non riuscito. • Warning (Avvertenza): indica che si è verificato un errore durante la normale esecuzione e il corretto funzionamento hardware. Ad esempio, parametri della corsa non riconosciuti e analisi non eseguita. |

Visualizzare gli errori recenti

La scheda Recent Errors (Errori recenti) contiene una breve descrizione degli errori software e server recenti.

| Nome | Descrizione |
|--------------------------|--|
| When (Quando) | Data e ora dell'attività. |
| User (Utente) | Se pertinente, identifica l'utente che ha eseguito l'attività. |
| Subsystem (Sottosistema) | Indica l'entità o la procedura che ha eseguito l'attività, come utente, saggio o configurazione. |
| Details (Dettagli) | Descrizione dell'attività. |

| Nome | Descrizione |
|-----------------|--|
| Level (Livello) | <p>Il livello assegnato all'attività in base alle seguenti opzioni:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Urgente): errore hardware importante che compromette il funzionamento del sistema. Contattare l'Assistenza Tecnica Illumina. • Alert (Avviso): errore in normali condizioni di funzionamento. Ad esempio, un disco danneggiato, problema con lo spazio o configurazione che impedisce la generazione di un report o di notifiche e-mail. • Error (Errore): errore di sistema o del server in normali condizioni di funzionamento. Ad esempio, un problema con il file di configurazione o un errore hardware. |

Visualizzare lo stato del sistema e gli avvisi

La scheda **Server Status** (Stato server) mostra le seguenti informazioni:

- **Date** (Data): la data e l'ora attuali.
- **Time zone** (Fuso orario): fuso orario configurato per il server. Le informazioni sul fuso orario vengono utilizzate per e-mail, avvisi e data e ora del report.
- **Hostname** (Nome host): il nome del sistema consiste in un nome host della rete e in un sistema di nome di dominio (Domain Name System, DNS).
- **Disk space usage** (Utilizzo spazio su disco): la percentuale di spazio su disco attualmente utilizzata per l'archiviazione dei dati.
- **Software** (Software): la configurazione regolamentata del software (ad es. CE-IVD).
- **Version** (Versione): VeriSeq NIPT Assay Software v2 la versione.

Il riepilogo potrebbe mostrare anche un pulsante **Server alarm** (Allarme server) che silenzia l'allarme del controller RAID. Il pulsante viene visualizzato solo dagli amministratori. Se si preme questo pulsante, contattare l'Assistenza Tecnica Illumina per richiedere ulteriore supporto.

Gestire gli utenti

NOTA Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori dispongono dell'autorizzazione per aggiungere, modificare o eliminare le autorizzazioni per i tecnici e altri utenti a questo livello.

Assegnare i ruoli utente

I ruoli utente definiscono l'accesso e i diritti per eseguire determinati compiti.

| Ruolo | Descrizione |
|--------------------------------|--|
| Service (Servizio) | Un tecnico dell'assistenza Illumina che esegue l'installazione e l'impostazione del sistema iniziali (inclusa la creazione del ruolo Administrator - Amministratore). Inoltre risolve eventuali problemi, esegue le riparazioni del server, imposta e modifica le impostazioni di configurazione e fornisce un'assistenza software continua. |
| Administrator (Amministratore) | L'amministratore del laboratorio che imposta e gestisce le impostazioni di configurazione, amministra gli utenti, definisce l'elenco di sottoscrittori all'e-mail, modifica la password alle cartelle condivise e riavvia o spegne il server. |
| Technician (Tecnico) | Un tecnico di laboratorio che visualizza lo stato e gli avvisi del sistema. |

Aggiungere utenti

Al momento dell'installazione iniziale, un tecnico dell'Assistenza Illumina aggiunge l'utente Administrator (Amministratore).

Aggiungere un utente come segue.

1. Dalla schermata User Management (Gestione utenti), selezionare **Add New User** (Aggiungi nuovo utente).

NOTA Sono richiesti tutti i campi.

2. Inserire il nome utente. I requisiti sono i seguenti.
 - Solo caratteri alfanumerici minuscoli (a-z e 0-9).
 - Devono essere composti da 4-20 caratteri e devono contenere almeno un carattere numerico.
 - Il primo carattere non può essere un carattere numerico.

NOTA Il nome utente non fa distinzione tra maiuscole e minuscole.

VeriSeq NIPT Assay Software utilizza i nomi utente per identificare le persone coinvolte nei diversi aspetti dell'elaborazione del saggio e le interazioni con VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Inserire il nome completo dell'utente. Il nome completo viene visualizzato solo nel profilo utente.
4. Inserire e confermare la password.
La password deve essere composta da 8-20 caratteri e contenere almeno una lettera maiuscola, una lettera minuscola e un carattere numerico.
5. Inserire un indirizzo e-mail dell'utente.
È richiesto un indirizzo e-mail univoco per ciascun utente.
6. Selezionare il ruolo utente desiderato dell'elenco a discesa.

7. Selezionare la casella **Active** (Attivo) per attivare l'utente immediatamente o deselezionare la casella per attivare l'utente in un secondo momento (ossia, dopo la formazione).
8. Selezionare **Save** (Salva) per salvare e confermare le modifiche.
Il nuovo utente appare ora nella schermata User Management (Gestione utenti).

Modificare gli utenti

Modificare le informazioni dell'utente come segue.

1. Dalla schermata User Management (Gestione utenti), selezionare il nome utente.
2. Modificare le informazioni per l'utente, quindi selezionare **Save** (Salva).
3. Selezionare **Save** (Salva) di nuovo per confermare le modifiche.
Le modifiche all'utente vengono ora visualizzate nella schermata User Management (Gestione utenti).

Disattivare gli utenti

Disattivare un utente come segue.

1. Dalla schermata User Management (Gestione utenti), selezionare il nome utente.
2. Deselezionare la casella di controllo **Activate** (Attiva), quindi selezionare **Save** (Salva).
3. Sul messaggio di conferma, fare clic su **Save** (Salva).
Nella schermata User Management (Gestione utenti) lo stato dell'utente passa a Disabled (Disattivato).

Gestire un'unità di rete condivisa

NOTA Solo il personale dell'assistenza o gli amministratori dispongono dell'autorizzazione per aggiungere, modificare o eliminare i percorsi delle cartelle condivise.

Aggiungere un'unità di rete condivisa

Configurare il sistema in modo che i dati del sequenziamento vengano archiviati su un sistema NAS dedicato piuttosto che su un server connesso al sistema di sequenziamento. Un sistema NAS può fornire una maggiore capacità di archiviazione e backup continuo dei dati.

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare **Folders** (Cartelle).
2. Selezionare **Add folder** (Aggiungi cartella).
3. Inserire le seguenti informazioni fornite dall'amministratore IT:
 - **Location** (Posizione): il percorso completo alla posizione del sistema NAS compresa la cartella in cui sono stati archiviati i dati.

- **Username** (Nome utente): il nome utente assegnato a Onsite Server quando accede al sistema NAS.
 - **Password**: la password assegnata a Onsite Server quando accede al sistema NAS.
4. Selezionare **Save** (Salva).
 5. Selezionare **Test** (Verifica) per verificare la connessione al sistema NAS.
Se la connessione non riesce, confermare il nome del server, il nome della posizione, il nome utente e la password con l'amministratore IT.
 6. Riavviare il server per applicare le modifiche.

NOTA La configurazione di un'unità di rete condivisa può supportare solo una cartella di dati del sequenziamento.

Modificare un'unità di rete condivisa

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare **Folders** (Cartelle).
2. Modificare il percorso Location (Posizione) e selezionare **Save** (Salva).
3. Selezionare **Test** (Verifica) per verificare la connessione al sistema NAS.
Se la connessione non riesce, confermare il nome del server, il nome della posizione, il nome utente e la password con l'amministratore IT.

Eliminare un'unità di rete condivisa

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare **Folders** (Cartelle).
2. Selezionare il percorso Location (Posizione) per eseguire la modifica.
3. Selezionare **Delete** (Elimina) per rimuovere la cartella di sequenziamento esterna.

Configurare le impostazioni di rete e certificato

Un tecnico dell'Assistenza Illumina utilizza la schermata Network Configuration (Configurazione rete) per configurare la rete e impostare il certificato durante l'installazione iniziale.

NOTA Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori dispongono dell'autorizzazione per modificare le impostazioni di rete e del certificato.

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare **Configuration** (Configurazione).
2. Selezionare la scheda **Network Configuration** (Configurazione rete) e configurare le impostazioni di rete, in base alle necessità.
3. Selezionare la scheda **Certification Configuration** (Configurazione certificato) per generare il certificato Secure Sockets Layer (SSL).

Configurare le impostazioni del certificato

Un certificato di connessione protetta (Secure Socket Layer, SSL) è un file di dati che permette la connessione sicura da Onsite Server a un browser.

1. Utilizzare la scheda Certificate Configuration (Configurazione certificato) per configurare le seguenti impostazioni del certificato SSL:
 - **Laboratory Email** (E-mail del laboratorio): l'e-mail di contatto presso il laboratorio di analisi (richiede un formato di indirizzo e-mail valido).
 - **Organization Unit** (Unità dell'organizzazione): dipartimento.
 - **Organization** (Organizzazione): nome del laboratorio di analisi.
 - **Location** (Posizione): l'indirizzo del laboratorio di analisi.
 - **State** (Stato): lo Stato in cui si trova il laboratorio di analisi.
 - **Country** (Paese): il Paese in cui si trova il laboratorio di analisi.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Certificato di identificazione digitale - SHA1): numero di identificazione della certificazione.
SHA1 si assicura che gli utenti non ricevano avvisi di certificato quando accedono a VeriSeq NIPT Assay Software v2. Il certificato SHA1 viene visualizzato dopo la generazione o la rigenerazione di un certificato. Per ulteriori informazioni, consultare [Rigenerare un certificato alla pagina 36](#).
2. Fare clic su **Save** (Salva) per implementare le modifiche eseguite.

Configurazione delle impostazioni di rete e server

NOTA Coordinare tutte le modifiche alle impostazioni di rete e server con l'amministratore IT per evitare errori di connessione al server.

1. Utilizzare la scheda Network Configuration (Configurazione rete) per configurare le impostazioni di rete e Onsite Server.
 - **Static IP Address** (Indirizzo IP statico): indirizzo IP designato per Onsite Server.
 - **Subnet Mask** (Maschera di sottorete): la maschera di sottorete della rete locale.
 - **Default Gateway Address** (Indirizzo gateway predefinito): l'indirizzo IP predefinito del router.
 - **Hostname** (Nome host): il nome designato per consultare Onsite Server sulla rete (definito come localhost per impostazione predefinita).
 - **DNS Suffix** (Suffisso DNS): il suffisso DNS designato.
 - **Nameserver 1 and 2** (Nome server 1 e 2): indirizzi IP o nomi del server DNS.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Server 1 e 2 per orario NTP): i server di sincronizzazione dell'orario mediante il protocollo NTP (Network Time Protocol).

- **MAC Address** (Indirizzo MAC): l'indirizzo MAC della rete del server (sola lettura).
 - **Timezone** (Fuso orario): il fuso orario locale del server.
2. Confermare che le voci inserite siano corrette, quindi selezionare **Save** (Salva) per riavviare il server e implementare le modifiche applicate.



ATTENZIONE

Eventuali impostazioni errate possono alterare la connessione con il server.

Scaricare e installare un certificato

Per scaricare e installare un certificato SSL per VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare **Configuration** (Configurazione).
2. Selezionare la scheda **Certification Configuration** (Configurazione certificazione).
3. Selezionare **Download Certificate** (Scarica certificato) dalla schermata Network Configuration (Configurazione rete).

Il file del certificato root_cert.der viene scaricato.

NOTA Se viene suggerito di salvare il file, scegliere una posizione facile da ricordare. In caso contrario, identificare la posizione di download predefinita. Alcuni browser salvano il file direttamente in una cartella Downloads (Download).

4. Individuare sul computer la cartella sul computer in cui salvare il file.
5. Fare clic con il pulsante destro sul file **root_cert.der** e selezionare **Install Certificate** (Installa certificato).
6. Se viene visualizzata una finestra Security Warning (Avviso di sicurezza), selezionare **Open** (Apri) per aprire il file.
Viene visualizzata Certificate Import Wizard (Procedura guidata per l'importazione dei certificati).
7. Nella finestra Welcome (Benvenuto) per Certificate Import Wizard (Creazione guidata per l'importazione dei certificati), selezionare **Local Machine** (Macchina locale) per Store Location (Posizione di archiviazione), quindi selezionare **Next** (Avanti).
8. Selezionare l'opzione **Place all certificates in the following store** (Colloca tutti i certificati nella seguente posizione di archiviazione), quindi selezionare **Browse...** (Sfoglia...).
9. Nella finestra Select Certificate Store (Seleziona posizione di archiviazione dei certificati), selezionare **Trusted Root Certification Authorities** (Autorità di certificazione fonti attendibili), quindi selezionare **OK**.
10. Assicurarsi che il campo Certificate Store (Posizione di archiviazione del certificato) visualizzi Trusted Root Certification Authorities (Autorità di certificazione fonti attendibili), quindi selezionare **Next** (Avanti).

11. Nella finestra Completing the Certificate Import Wizard (Completamento della procedura guidata per l'importazione dei certificati), selezionare **Finish** (Termina).
12. Se viene visualizzata una finestra Security Warning (Avviso di sicurezza), selezionare **Yes** (Sì) per installare il certificato.
13. Nella finestra di conferma dell'importazione avvenuta correttamente, selezionare **OK** per uscire dalla procedura guidata.

Rigenerare un certificato

NOTA Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori dispongono dell'autorizzazione per rigenerare i certificati e riavviare il sistema.

Per rigenerare un certificato dopo la modifica delle impostazioni della rete o del certificato:

1. Dalla schermata Network Configuration (Configurazione rete), selezionare **Regenerate Certificate** (Rigenera certificato).
2. Selezionare **Regenerate Certificate and Reboot** (Rigenera certificato e riavvia) per procedere oppure selezionare **Cancel** (Annulla) per uscire.

Configurare le notifiche e-mail del sistema

VeriSeq NIPT Assay Software v2 comunica con gli utenti inviando notifiche e-mail che indicano lo stato del saggio e gli avvisi per gli errori o le azioni richieste all'utente. Per informazioni sulle notifiche e-mail inviate dal sistema, consultare [Notifiche di Assay Software alla pagina 97](#).

Assicurarsi che le impostazioni delle e-mail indesiderate (spam) consentano le notifiche e-mail provenienti dal server. Le notifiche e-mail sono inviate da un account denominato `VeriSeq@<customer email domain>`, dove il <dominio e-mail del cliente> viene specificato dal team IT locale al momento dell'installazione del server.

Creare un elenco di sottoscrittori e-mail

Le notifiche e-mail vengono inviate a un elenco di determinati sottoscrittori.

Specificare un elenco di sottoscrittori come segue.

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare l'icona Settings (Impostazioni).
2. Selezionare **Email Configuration** (Configurazione e-mail).
3. Nel campo Subscribers (Sottoscrittori), inserire gli indirizzi e-mail separati da virgole. Verificare che gli indirizzi e-mail siano inseriti correttamente. Il software non convalida il formato degli indirizzi e-mail.
4. Selezionare **Save** (Salva).
5. Selezionare **Send test message** (Invia messaggio di prova) per generare un'e-mail di prova per l'elenco dei sottoscrittori.

Controllare i messaggi nella propria posta in arrivo per verificare che l'e-mail sia stata inviata.

NOTA Assicurarsi di selezionare il pulsante **Save** (Salva) prima di inviare un messaggio di prova. L'invio di un messaggio di prova prima del salvataggio elimina qualsiasi modifica.

Configurare la codifica backup

VeriSeq NIPT Assay Software v2 consente agli amministratori di attivare o disattivare la codifica backup. Gli amministratori possono inoltre impostare o aggiornare la password di crittografia per i backup del database. Questa password è necessaria per ripristinare un backup del database. Assicurarsi di conservare la password in una posizione sicura per riferimento futuro.

NOTA Solo gli amministratori hanno il permesso di impostare la crittografia per il backup del database.

Configurare la codifica backup come segue.

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare l'icona Settings (Impostazioni).
2. Selezionare **Backup Encryption** (Codifica backup).
3. Selezionare la casella di controllo **Encrypt Backups** (Esegui crittografia dei backup).
4. Immettere la password scelta per la crittografia nel campo **Encryption Password** (Password crittografia).
5. Nel campo **Confirm Password** (Conferma password), immettere la stessa password.
6. Selezionare **Save** (Salva).

Generare un backup non codificato

VeriSeq NIPT Assay Software consente agli amministratori di generare un file di backup non codificato che può essere utilizzato dall'Assistenza Tecnica Illumina. Il file di backup non codificato è disponibile solo per 24 ore prima che venga automaticamente eliminato.

NOTA Solo gli amministratori dispongono dei permessi per generare un backup non codificato.

Creare un backup non codificato come segue.

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare l'icona Settings (Impostazioni).
2. Selezionare **Backup Encryption** (Codifica backup).
3. Selezionare **Generate Unencrypted Backup** (Genera backup non codificato)
4. Nella finestra di conferma, selezionare **Yes** (Sì).
Viene visualizzato un messaggio di conferma della richiesta di backup non codificato.
5. Selezionare **OK**.

È possibile confermare la creazione di un backup non codificato tornando a Dashboard (Pannello di controllo) di VeriSeq NIPT Assay Software e visualizzare la tabella Recent Activities (Attività recenti). Una nuova attività dovrebbe confermare la corretta creazione di un backup non codificato.

Configurare le password di rete

Un amministratore o un tecnico dell'Assistenza Illumina può utilizzare la pagina Network Passwords (Password della rete) per la comunicazione tra Onsite Server e i componenti di VeriSeq NIPT Solution v2.



ATTENZIONE

Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori dispongono dei permessi per modificare le password della rete.

Configurare le password di rete come segue.

1. Da Dashboard (Pannello di controllo), selezionare l'icona Settings (Impostazioni).
2. Selezionare **Network Passwords** (Password della rete).
3. Nel campo **Sequencer Password** (Password sequenziatore), immettere una password per gli strumenti di sequenziamento.
4. Nel campo **Confirm Password** (Conferma password), reimmettere la password.



ATTENZIONE

L'aggiornamento della password dei sequenziatori durante una corsa di sequenziamento può causare la perdita dei dati.

5. Selezionare **Save Sequencer Password** (Salva password sequenziatori).

Il server archivia la password per lo strumento di sequenziamento. Aggiornare qualsiasi strumento collegato al server al fine di accertarsi che utilizzi questa password.

6. Nel campo **Automation Password** (Password di automazione), immettere una password per VeriSeq NIPT Microlab STAR.



ATTENZIONE

L'aggiornamento della password di automazione durante la preparazione dei campioni può causare la perdita dei dati.

Solo i tecnici dell'Assistenza Illumina possono aggiornare la password di automazione per ML STAR. Prima di modificare la password memorizzata sul server, tramite l'interfaccia Web, assicurarsi che un membro del personale dell'Assistenza Illumina abbia visitato il sito e aggiornato la password ML STAR. Se si aggiorna la password nell'interfaccia Web del server senza aggiornarla in ML STAR, il sistema non sarà utilizzabile.

7. Nel campo **Confirm Password** (Conferma password), reimmettere la password per ML STAR.
8. Selezionare **Save Automation Password** (Salva password automazione).
Il server archivia la password per ML STAR. Aggiornare qualsiasi strumento ML STAR già collegato al server al fine di accertarsi che utilizzi questa password.

Disconnessione

- Nell'angolo superiore destro della schermata selezionare l'icona del profilo utente, quindi selezionare **Log Out** (Disconnessione).

Analisi e creazione di report

Dopo la raccolta dei dati del sequenziamento, questi vengono sottoposti a demultiplex, convertiti in un formato FASTQ, allineati su un genoma di riferimento e analizzati per rilevare le aneuploidie. Questa sezione descrive le varie metriche determinate per un dato campione.

Demultiplex e generazione di file in formato FASTQ

I dati di sequenziamento memorizzati in formato BCL vengono elaborati tramite il software di conversione bcl2fastq. Il software di conversione bcl2fastq sottopone a demultiplex i dati e converte i file BCL nei formati file standard FASTQ per l'analisi a valle. Per ogni corsa di sequenziamento, VeriSeq NIPT Assay Software crea un foglio campioni (SampleSheet.csv). Il file contiene le informazioni sul campione incluse nel software durante la procedura di preparazione dei campioni (utilizzando il software API). Questi fogli campioni contengono un'intestazione con le informazioni relative alla corsa e le descrizioni per i campioni elaborati in una determinata cella a flusso.

La tabella seguente fornisce i dettagli relativi ai dati contenuti nel foglio campioni.

**ATTENZIONE**

Non modificare in alcun modo il foglio campioni. Poiché viene generato dal sistema, eventuali modifiche possono causare eventi avversi a valle, compresi errori nei risultati o analisi non riuscite.

| Nome colonna | Descrizione |
|-------------------------------------|---|
| Sample ID (ID campione) | Identificazione del campione. |
| SampleName (Nome campione) | Nome del campione. Predefinito: lo stesso di SampleID (ID campione). |
| Sample_Plate (Piastra_campioni) | Identificazione della piastra per un dato campione. Predefinito: vuoto. |
| Sample_Well (Pozzetto_campione) | Identificazione del pozzetto sulla piastra per un dato campione. |
| I7_Index_ID (indice) | Identificazione del primo adattatore indice. Sequenza nucleotidica del primo adattatore. |
| I5_Index_ID (indice2) | Identificazione del secondo adattatore. Sequenza nucleotidica del secondo adattatore. |
| Sample_Project (Progetto_campione) | Identificazione del progetto per un dato campione. Predefinito: vuoto. |
| SexChromosomes (Cromosomi sessuali) | Analisi relativa ai cromosomi sessuali. Uno dei seguenti: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Sì): richiesta l'identificazione delle aneuploidie dei cromosomi sessuali e del sesso. • No: non richiesta l'identificazione né delle aneuploidie dei cromosomi sessuali né del sesso. • SCA (Aneuploidia del cromosoma sessuale): richiesta l'identificazione delle aneuploidie dei cromosomi sessuali, non richiesta l'identificazione del sesso. |
| SampleType (Tipo di campione) | Tipo di campione. Uno dei seguenti: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Singola): gravidanza di singolo embrione. • Twin (Gemellare): gravidanza di più embrioni. • Control (Controllo): campione di controllo di sesso noto e classificazione dell'aneuploidia. • NTC (Controllo non templato): campione di controllo non templato (non DNA). |

Controllo qualità del sequenziamento

Le metriche di controllo qualità del sequenziamento identificano le celle a flusso che probabilmente non supereranno l'analisi. Le metriche relative alla densità dei cluster, alla percentuale di letture che attraversano il filtro (PF), alla predeterminazione delle fasi (prephasing) e alla determinazione delle fasi (phasing) descrivono la qualità generale dei dati del sequenziamento e sono comuni a molte applicazioni di sequenziamento di nuova generazione. La metrica delle letture allineate previste stima il livello di profondità di sequenziamento della cella a flusso. Se i dati di bassa qualità non soddisfano la metrica delle letture allineate, l'elaborazione della corsa viene terminata. Per maggiori informazioni, consultare [Metriche e limiti superiore e inferiore del controllo qualità del sequenziamento alla pagina 50](#).

Stime della frazione fetale

Con il termine frazione fetale (FF) si indica la percentuale di DNA libero circolante in un campione di sangue materno ottenuto dalla placenta. Per calcolare una stima della FF, VeriSeq NIPT Assay Software utilizza le informazioni derivanti sia dalla distribuzione della dimensione del frammento di cfDNA sia dalle differenze nella copertura genomica tra cfDNA materno e fetale.¹

Statistiche utilizzate nel punteggio finale

Per tutti i cromosomi, dati autosomici ottenuti dal sequenziamento paired-end vengono allineati con il genoma di riferimento (HG19). Le letture univoche allineate e non duplicate sono aggregate in intervalli di 100 kb. I conteggi degli intervalli corrispondenti sono regolati per distorsioni GC e in base alla precedente copertura genomica stabilita per regioni specifiche. Utilizzando tali conteggi di intervalli normalizzati, i punteggi statistici sono derivati per ogni autosoma dal confronto tra le regioni di copertura che possono essere influenzate dalla presenza di un'aneuploidia e il resto degli autosomi. La distribuzione dei report di log-verosimiglianza (Log Likelihood Ratio, LLR) viene calcolata per ciascun campione, tenendo conto dei punteggi basati sulla copertura e della FF stimata. La distribuzione LLR rappresenta la probabilità che un campione sia affetto in base alla copertura osservata e la FF rispetto alla probabilità di un campione di non essere affetto in base alla stessa copertura. Il calcolo di questa distribuzione tiene conto anche della stima di incertezza nella FF. Per i calcoli seguenti, viene utilizzato il logaritmo naturale del rapporto. Assay Software valuta il valore LLR per ciascun cromosoma target e ciascun campione per fornire una determinazione dell'aneuploidia.

Le statistiche per i cromosomi X e Y sono diverse dalle statistiche utilizzate per gli autosomi. Per i feti identificati come femmina, le identificazioni delle SCA richiedono una concordanza di classificazione in base ai valori cromosomici normalizzati e LLR.² I punteggi LLR specifici sono calcolati per [45,X] (sindrome di Turner) e per [47,XXX]. Per i feti identificati come maschio, le identificazioni delle SCA sia

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

²Bianchi 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.

per [47,XXY] (sindrome di Klinefelter) che per [47,XYY] possono essere basate sulla relazione tra i valori cromosomici normalizzati per i cromosomi X e Y (NCV_X e NCV_Y). Possono essere identificati [47,XXY] i campioni relativi ai feti maschili per i quali NCV_X rientra nell'intervallo osservato per i campioni euploidi femminili. I campioni relativi ai campioni maschili per i quali NCV_X rientra nell'intervallo osservato nei campioni euploidi maschili ma per i quali il cromosoma Y è sovrarappresentato possono essere identificati come [47,XYY].

Per alcuni valori di NCV_Y e NCV_X il sistema non è in grado di determinare le SCA. I campioni forniscono un risultato Not Reportable (Non riportabile) per la classificazione XY. Se vengono superate tutte le altre metriche di controllo qualità, a questi campioni vengono sempre forniti i risultati autosomici.

Controllo qualità dell'analisi

Le metriche di QC analitica sono metriche calcolate durante l'analisi e vengono utilizzate per rilevare i campioni che deviano eccessivamente dal comportamento previsto. I dati per i campioni che non superano queste metriche sono da considerarsi non affidabili e sono indicati come non riusciti. Quando i campioni producono risultati al di fuori dagli intervalli previsti per queste metriche, l'NIPT Report (Report NIPT) fornisce un motivo per il QC come un avviso o una causa della mancata riuscita. Consultare [Messaggi sul motivo del controllo di qualità alla pagina 70](#) per ulteriori informazioni su questi motivi di QC.

Controllo qualità dei campioni NTC (Controllo non templatato)

VeriSeq NIPT Solution consente di aggiungere campioni NTC (Controllo non templatato) come parte della corsa. ML STAR può generare fino a 2 NTC per corsa per batch da 24 e 48 campioni e fino a 4 NTC per batch da 96 campioni. Indipendentemente da quanti campioni NTC (Controllo non templatato) vengano aggiunti, il software controlla una media minima di 4.000.000 di frammenti mappati univocamente per campione per raggruppamento. Per questo motivo, non aggiungere più di 2 campioni NTC per raggruppamento. Per maggiori informazioni, consultare [Metriche e limiti superiore e inferiore del controllo qualità del sequenziamento alla pagina 50](#).

Gli stati di QC per i campioni NTC (Controllo non templatato) sono i seguenti.

- **NTC sample processing** (Elaborazione campione NTC): quando viene elaborato un campione NTC (Controllo non templatato), il software assegna un risultato PASS QC (Controllo qualità superato) quando la copertura per il campione è bassa, come previsto per un campione NTC (Controllo non templatato).
- **Patient sample as NTC** (Campione paziente come NTC): quando un campione del paziente, indicato come NTC (Controllo non templatato), viene elaborato, viene rilevata una copertura elevata. Poiché il campione è indicato come NTC (Controllo non templatato), il software indica lo stato del controllo qualità del campione come FAIL (Non superato) con il motivo seguente: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Campione di controllo non templatato con elevata copertura).

Contaminazione a livello di piastra

La contaminazione a livello di piastra viene rilevata nei risultati dell'analisi identificando la presenza del cromosoma Y per ogni campione valido non NTC in un raggruppamento che ha superato il QC.

I campioni non validi sono esclusi perché non è possibile fare affidamento sui loro risultati per fornire un'indicazione accurata della presenza del cromosoma Y. Gli NTC sono esclusi perché qualsiasi lettura rilevata per questi campioni indica una contaminazione non a livello di piastra. Le esclusioni sono indicate separatamente nel report NIPT.

Se viene rilevata una contaminazione a livello della piastra per un raggruppamento, l'utente viene avvisato grazie al sistema di notifica e-mail e al registro degli avvisi sull'interfaccia utente Web. La corsa non verrà elaborata ulteriormente e i report NIPT e Supplementary (Supplementare) non verranno generati.

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 viene eseguito su un sistema operativo basato su Linux e fornisce circa 7,5 TB di capacità di archiviazione dei dati. Se si presume una dimensione di dati di 25 GB per corsa di sequenziamento, il server è in grado di archiviare fino a 300 corse. Quando non è disponibile la capacità di archiviazione minima, viene inviata una notifica automatica. Il server viene installato sulla rete locale.

Disco locale

VeriSeq NIPT Assay Software rende disponibili determinate cartelle su Onsite Server per l'utente. Queste cartelle possono essere mappate mediante il protocollo di condivisione Samba su qualsiasi workstation o computer portatile sulla rete locale.

| Nome cartella | Descrizione | Accesso |
|---------------|--|----------------------|
| Input | Contiene i dati di sequenziamento generati dal sistema di sequenziamento di nuova generazione mappato al server. | Lettura e scrittura. |
| Output | Contiene tutti i report generati dal software. | Solo lettura. |
| Backup | Contiene tutti i backup del database. | Solo lettura. |

NOTA La mappatura del disco locale si basa sul protocollo Server Message Block (SMB). Il software al momento supporta le versioni SMB2 e versioni successive. Il server richiede la firma SMB. Abilitare queste versioni sulle apparecchiature (portatile/workstation) utilizzate per la mappatura.

Database locale

VeriSeq NIPT Assay Software gestisce un database locale in cui le informazioni sulla libreria, le informazioni sulla corsa di sequenziamento e i risultati dell'analisi vengono salvati in modo permanente. Il database è una parte integrante di VeriSeq NIPT Assay Software e non è accessibile all'utente. Il sistema gestisce un meccanismo automatico per il backup del database su Onsite Server. Oltre alle seguenti procedure relative al database, gli utenti sono invitati ad eseguire il backup del database regolarmente in un percorso esterno.

- **Database backup** (Backup del database): un'istantanea del database viene automaticamente salvata su base oraria, giornaliera, settimanale o mensile. I backup orari vengono rimossi dopo la creazione di un backup giornaliero. Nello stesso modo, i backup giornalieri vengono rimossi quando è pronto un backup settimanale. I backup settimanali vengono rimossi dopo la creazione di un backup mensile e viene archiviato un solo backup mensile. La pratica raccomandata è creare uno script automatico che possa rendere persistente la cartella di backup su un sistema NAS locale. I backup non includono le cartelle di input e output.

NOTA VeriSeq NIPT Assay Software v2 fornisce un'opzione di codifica per il backup del database. Per maggiori informazioni, consultare [Configurare la codifica backup alla pagina 37](#).

- **Database restore** (Ripristino del database): il database può essere ripristinato da una qualsiasi istantanea di backup salvata. I ripristini vengono eseguiti esclusivamente dai tecnici dell'Assistenza Illumina. La password di codifica deve essere fornita per ripristinare un backup codificato. Questa password deve corrispondere alla password in uso al momento del backup.
- **Data backup** (Backup dei dati): sebbene Onsite Server possa essere utilizzato come punto di archiviazione principale per le corse di sequenziamento, può archiviare soltanto circa 300 corse. È possibile impostare un backup automatico dei dati che venga eseguito su base continua su un altro dispositivo di archiviazione a lungo termine o su un sistema NAS.
- **Maintenance** (Manutenzione): oltre al backup dei dati, Onsite Server non richiede alcuna manutenzione da parte dell'utente. Gli aggiornamenti per VeriSeq NIPT Assay Software o Onsite Server stesso sono forniti dall'Assistenza Tecnica Illumina.

Archiviare i dati

Consultare i criteri di archiviazione del centro IT di zona per informazioni su come archiviare le directory di input e output. VeriSeq NIPT Assay Software monitora lo spazio su disco rimanente nella directory di input e invia un'e-mail di notifica agli utenti quando la capacità di archiviazione rimanente scende al di sotto di 1 TB.

Non utilizzare Onsite Server per archiviare i dati. Trasferire i dati a Onsite Server e archivarli regolarmente.

Una tipica corsa di sequenziamento compatibile con il flusso di lavoro di analisi di cfDNA richiede 25-30 GB per le corse su sistema di sequenziamento di nuova generazione. La dimensione effettiva della cartella della corsa dipende dalla densità dei cluster finale.

Archiviare i dati solo quando il sistema è inattivo e quando non viene eseguita alcuna analisi o corsa di sequenziamento.

Mappare i dischi rigidi dei server

Onsite Server dispone di 3 cartelle che possono essere mappate singolarmente a qualsiasi computer che esegue Microsoft Windows:

- **input:** esegue la mappatura alle cartelle dei dati del sequenziamento. Installa sul computer collegato al sistema di sequenziamento. Configura il sistema di sequenziamento per ottimizzare i dati nella cartella di input.
- **output:** esegue la mappatura al report di Analysis Server e ai report di elaborazione del saggio.
- **backup:** esegue la mappatura ai file di backup del database.

NOTA Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori attivi dispongono dei permessi per mappare i dischi rigidi dei server.

Mappare ogni cartella come segue.

1. Accedere al computer nella sottorete di Onsite Server.
2. Fare doppio clic su **Computer** (Computer) e selezionare **Map network drive** (Mappa unità di rete).
3. Selezionare una lettera dall'elenco a discesa Drive (Unità).
4. Nel campo Folder (Cartella), immettere \\<indirizzo IP VeriSeq Onsite Server v2>\<nome cartella>. Ad esempio: \\10.50.132.92\input.
5. Immettere il proprio nome e password (come un amministratore attivo) di VeriSeq NIPT Assay Software v2. Le cartelle mappate correttamente risultano montate sul computer. Se cambia il ruolo, lo stato attivo o la password dell'amministratore, la connessione attiva al server mappato viene terminata.

Le cartelle mappate correttamente risultano montate sul computer.

NOTA La mappatura del disco locale si basa sul protocollo Server Message Block (SMB). Il software al momento supporta le versioni SMB2 e versioni successive. Il server richiede la firma SMB. Abilitare queste versioni sulle apparecchiature (portatile/workstation) utilizzate per la mappatura.

Riavviare il server

NOTA Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori dispongono dell'autorizzazione per riavviare il server.

Per riavviare il server:

1. Nell'elenco a discesa **Settings** (Impostazioni), selezionare **Reboot Server** (Riavvia il server).
2. Selezionare **Reboot** (Riavvia) per riavviare il sistema oppure **Cancel** (Annulla) per uscire senza eseguire il riavvio.
3. Inserire un motivo per cui il server verrà spento.

Il motivo viene registrato per la risoluzione dei problemi.



ATTENZIONE

Durante il riavvio non devono essere attive corse di sequenziamento o preparazione dei campioni, in quanto possono comportare la perdita di dati. Il riavvio del sistema può richiedere alcuni minuti. Pianificare l'attività del laboratorio considerando il riavvio.

Spegnimento e riaccensione

Per ML STAR e le sue periferiche, ad esempio il PC, lo spegnimento e riaccensione rappresentano un importante passaggio di manutenzione per garantire il funzionamento regolare e prevenire errori di sistema. È anche un passaggio fondamentale alla fine del flusso di lavoro, per disattivare periferiche come la pompa o i sistemi CPAC. Per evitare un consumo energetico superfluo e potenziali problemi, non lasciare il sistema acceso durante la notte dopo l'uso.

Spegnimento del server

NOTA Solo il personale dell'assistenza e gli amministratori dispongono dell'autorizzazione per spegnere il server.

Per lo spegnimento del server Onsite Server.

1. Nell'elenco a discesa **Settings** (Impostazioni), selezionare **Shut Down Server** (Spegni server).
2. Selezionare **Shut Down** (Spegni) per spegnere Onsite Server oppure selezionare **Cancel** (Annulla) per uscire senza spegnere il server.
3. Inserire un motivo per cui Onsite Server verrà spento.
Il motivo viene registrato per la risoluzione dei problemi.



ATTENZIONE

Durante lo spegnimento del server non devono essere attive corse di sequenziamento o preparazione dei campioni, in quanto ciò può comportare la perdita di dati.

Recupero da un arresto imprevisto

Se durante una corsa di analisi si verifica un'interruzione dell'alimentazione o uno spegnimento involontario da parte dell'utente, il sistema svolge quanto segue:

- Riavvia automaticamente VeriSeq NIPT Assay Software al riavvio del sistema.
- Riconosce la corsa di analisi come non eseguita e rimette la corsa in coda per l'elaborazione.
- Genera output quando l'analisi viene completata correttamente.

NOTA Se l'analisi non riesce, VeriSeq NIPT Assay Software permette al sistema di rimettere in coda la corsa di analisi fino a tre volte.

Considerazioni ambientali

Nella tabella seguente sono descritti i vincoli a livello di temperatura ambiente per Onsite Server. Questi vincoli non si applicano a ML STAR.

| Altitudine | Temperatura ambiente di funzionamento | Temperatura ambiente non di funzionamento |
|------------------|---------------------------------------|---|
| Livello del mare | Da 10 °C a 40 °C | Da 0 °C a 60 °C |
| Oltre 3.000 m | Da 0 °C a 30 °C | Da -10 °C a 50 °C |

Le informazioni sullo smaltimento delle apparecchiature elettroniche ai sensi della direttiva e dei regolamenti sui rifiuti di apparecchiature elettriche ed elettroniche (RAEE) sono disponibili sul sito Web Illumina all'indirizzo <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Metriche di QC

Metriche e limiti del controllo qualità della quantificazione

| Metrica | Descrizione | Limite inferiore | Limite superiore | Motivo |
|--|---|-------------------------|-------------------------|---|
| standard_r_squared (r_standard_al quadrato) | Il valore R al quadrato del modello della curva degli standard. | 0,980 | N/D | I modelli della curva degli standard che mostrano la linearità nello spazio log-log non predicono le vere concentrazioni dei campioni. |
| standard_slope (pendenza_standard) | Pendenza del modello della curva degli standard. | 0,95 | 1,15 | I modelli della curva degli standard la cui pendenza fuoriesce dalle bande delle prestazioni previste indicano un modello non affidabile. |
| ccn_library_pg_μl (concentrazione_ libreria_pg_μl) | La concentrazione massima consentita del campione. | N/D | 1.000 pg/μl | I campioni con concentrazioni calcolate di DNA che superano le specifiche indicano un'eccessiva contaminazione del DNA genomico. |

| Metrica | Descrizione | Limite inferiore | Limite superiore | Motivo |
|---|--|------------------|------------------|--|
| median_ccn_pg_ul (concentrazione_ media_pg_ul) | Il valore mediano della concentrazione calcolata per tutti i campioni in un batch. | 16 pg/μl | N/D | Un raggruppamento di sequenziamento di volume appropriato non può presentare un numero eccessivo di campioni eccessivamente diluiti. I batch con un elevato numero di campioni diluiti indicano che si è verificato un errore durante la procedura di preparazione dei campioni. |

Metriche e limiti superiore e inferiore del controllo qualità del sequenziamento

| Metrica | Descrizione | Limite inferiore | Limite superiore | Motivo |
|--------------------------------------|--|-----------------------------|-----------------------------|---|
| cluster_density (densità_cluster) | Densità dei cluster di sequenziamento. | 152.000 per mm ² | 338.000 per mm ² | La cella a flusso con la densità dei cluster inferiore non genera letture sufficienti. Le celle a flusso con troppi cluster di solito producono dati di sequenziamento di scarsa qualità. |

| Metrica | Descrizione | Limite inferiore | Limite superiore | Motivo |
|---|--|-------------------------|-------------------------|---|
| pct_pf (percentuale_ attraversano il filtro) | La percentuale di letture che attraversano il filtro chastity. | ≥50% | N/D | Le celle a flusso con %PF estremamente bassa può fornire una rappresentazione delle basi anomala e probabilmente indicano problemi con le letture PF. |
| prephasing (predeterminazione delle fasi) | Frazione della predeterminazione delle fasi. | N/D | ≤0,003 | Raccomandazioni empiricamente ottimizzate per VeriSeq NIPT Solution v2. |
| phasing (determinazione delle fasi) | Frazione della determinazione delle fasi. | N/D | ≤0,004 | Raccomandazioni empiricamente ottimizzate per VeriSeq NIPT Solution v2. |
| predicted_aligned_reads (letture_ allineate_previste) | Numero medio stimato di frammenti mappati univocamente per campione. | ≥4.000.000 | N/D | Determinato come siti non esclusi (NES) sulla popolazione normale. |

Report di sistema

Introduzione

VeriSeq NIPT Assay Software genera le seguenti categorie di report:

- Report dei risultati e delle notifiche
- Report di elaborazione

Un report può essere informativo o fruibile.

- **Informational** (Informativo): report relativo alla procedura che fornisce informazioni sullo stato del saggio e può essere utilizzato per confermare il completamento di una determinata fase. Il report fornisce inoltre informazioni come i risultati del controllo qualità e i numeri di ID.
- **Actionable** (Perseguibile): report asincrono avviato da un evento di sistema o da un'azione dell'utente che richiede l'attenzione dell'utente.

Questa sezione descrive ciascun report e fornisce i dettagli del report per l'integrazione LIMS.

File di output

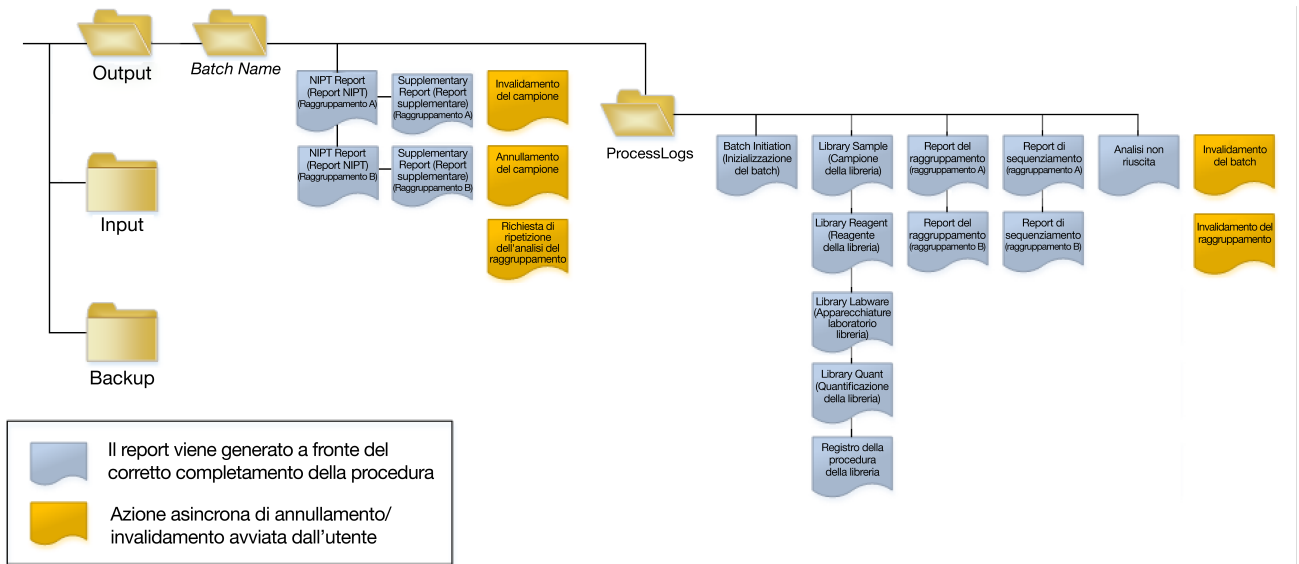
I report di VeriSeq NIPT Assay Software vengono generati sul disco rigido di Onsite Server interno mappato al disco rigido dell'utente come una cartella di output di sola lettura. Ciascun report viene generato con un file checksum MD5 corrispondente, che permette di verificare che non siano state apportate modifiche al file.

Tutti i report sono in formato testo formattato delimitato da tabulazioni. È possibile aprire i report con qualsiasi editor di testo o con un programma per dati tabulati, come Microsoft Excel®.

Struttura del file dei report

VeriSeq NIPT Assay Software salva i report in una determinata struttura nella cartella di output.

Figura 4 Struttura del file dei report di VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software salva i report nella cartella *Batch Name* (Nome batch) con la seguente organizzazione:

- **Cartella principale (cartella Batch Name - Nome cartella):** contiene i report che forniscono i risultati o sono associati con le notifiche e-mail generate dal sistema LIMS. Per i dettagli, consultare [Report dei risultati e delle notifiche alla pagina 60](#).
- **Cartella ProcessLog (RegistroProcedura):** contiene i report relativi alla procedura. Per i dettagli, consultare [Report di elaborazione alla pagina 84](#).

Un elenco di tutti i report è fornito in [Riepilogo dei report di sistema alla pagina 54](#).

Riepilogo dei report di sistema

| Nome del report | Tipo di report | Entità del report | Formato del nome del file del report |
|--|----------------|-------------------------------|--|
| NIPT Report (Report NIPT) alla pagina 60 | Perseguibile | Raggruppamento/cella a flusso | <nome_batch>_<tipo_raggruppamento>_<codice_a_barre_raggruppamento>_<cella_a_flusso>_report_nipt_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Supplementary Report (Report supplementare) alla pagina 74 | Perseguibile | Raggruppamento/cella a flusso | <nome_batch>_<tipo_raggruppamento>_<codice_a_barre_raggruppamento>_<cella_a_flusso>_report_supplementare_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Sample Invalidation Report (Report di invalidamento del campione) alla pagina 82 | Perseguibile | Campione | <nome_batch>_<codice_a_barre_campione>_report_invalidamento_campione_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Sample Cancellation Report (Report di annullamento del campione) alla pagina 83 | Perseguibile | Campione | <nome_batch>_<codice_a_barre_campione>_report_cancellazione_campione_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Pool Retest Request Report (Report richiesta ripetizione test del raggruppamento) alla pagina 84 | Perseguibile | Raggruppamento | <nome_batch>_<tipo_raggruppamento>_richiesta_ritest_report_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Batch Initiation Report (Report di inizializzazione del batch) alla pagina 84 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_report_inizializzazione_batch_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Batch Invalidation Report (Report di invalidamento del batch) alla pagina 85 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_report_invalidazione_batch_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |

| Nome del report | Tipo di report | Entità del report | Formato del nome del file del report |
|--|----------------|-------------------|--|
| Library Sample Report (Report dei campioni della libreria) alla pagina 86 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_report_campioni_libreria_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Library Reagent Report (Report dei reagenti della libreria) alla pagina 88 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_report_reagenti_libreria_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Library Labware Report (Report sulle apparecchiature di laboratorio della libreria) alla pagina 89 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_report_apparecchiature_laboratorio_libreria_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Library Quant Report (Report di quantificazione della libreria) alla pagina 90 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_report_quantificazione_libreria_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Library Process Log (Registro elaborazione libreria) alla pagina 91 | Informativo | Batch | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_registro_processo_libreria.tab |
| Pool Report (Report sul raggruppamento) alla pagina 92 | Informativo | Raggruppamento | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_<codice a barre_raggruppamento>_report_raggruppamento_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Pool Invalidation Report (Report di invalidamento del raggruppamento) alla pagina 92 | Informativo | Raggruppamento | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_<codice a barre_raggruppamento>_report_invalidamento_raggruppamento_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |

| Nome del report | Tipo di report | Entità del report | Formato del nome del file del report |
|---|----------------|-------------------------------|--|
| Sequencing Report (Report di sequenziamento) alla pagina 94 | Informativo | Raggruppamento/cella a flusso | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_<tipo_raggruppamento>_<codice a barre_raggruppamento>_<cella a flusso>_report_sequenziamento_<AAAMMGG_hhmmss>.tab |
| Analysis Failure Report (Report di analisi non riuscita) alla pagina 95 | Informativo | Raggruppamento/cella a flusso | ProcessLogs (Log di elaborazione)/<nome_batch>_<codice a barre_raggruppamento>_report_fallimento_analisi_<AAAAMMGG_hhmmss>.tab |

Eventi di generazione di report

| Report | Descrizione | Evento di generazione |
|--|--|--|
| NIPT Report (Report NIPT) | Contiene i risultati finali di una corsa di analisi corretta. | <ul style="list-style-type: none"> L'analisi della corsa di sequenziamento è stata completata. |
| Supplementary Report (Report supplementare) | Contiene risultati supplementari per una corsa di analisi corretta. | <ul style="list-style-type: none"> Analisi della corsa di sequenziamento e NIPT Report (Report NIPT) entrambi completati. |
| Sample Invalidation (Invalidamento del campione) | Contiene le informazioni su un campione invalidato. | <ul style="list-style-type: none"> L'utente ha invalidato un campione. |
| Sample Cancellation (Annullamento del campione) | Contiene le informazioni su un campione annullato. | <ul style="list-style-type: none"> L'utente ha annullato un campione. |
| Pool Retest Request (Richiesta di ripetizione dell'analisi del raggruppamento) | Indica che può essere generato un secondo raggruppamento da un batch esistente. Contiene informazioni sullo stato del test ripetuto del raggruppamento. ¹ | <ul style="list-style-type: none"> L'utente ha invalidato un raggruppamento. |
| Batch Initiation (Inizializzazione del batch) | Indica che è stata avviata l'elaborazione di un nuovo batch. | <ul style="list-style-type: none"> L'utente ha avviato un nuovo batch. |
| Batch Invalidation (Invalidamento del batch) | Contiene informazioni su un batch invalidato dall'utente. | <ul style="list-style-type: none"> Il batch è stato invalidato. |

| Report | Descrizione | Evento di generazione |
|--|--|--|
| Library Sample (Campione della libreria) | Elenca tutti i campioni nel batch. | <ul style="list-style-type: none"> • Il batch è stato invalidato. • Il metodo di preparazione delle librerie è stato completato. • La quantificazione del batch non è riuscita. |
| Library Reagent (Reagente della libreria) | Contiene le informazioni sui reagenti per l'elaborazione della libreria. | <ul style="list-style-type: none"> • Il batch è stato invalidato. • Il metodo di preparazione delle librerie è stato completato. • La quantificazione del batch non è riuscita. |
| Library Labware (Apparecchiature laboratorio libreria) | Contiene le informazioni sulle apparecchiature del laboratorio della libreria. | <ul style="list-style-type: none"> • Il batch è stato invalidato. • Il metodo di preparazione delle librerie è stato completato. • La quantificazione del batch non è riuscita. |
| Library Quant (Quantificazione della libreria) | Contiene i risultati del test della quantificazione della libreria. | <ul style="list-style-type: none"> • Il batch è stato invalidato. • Il metodo di preparazione delle librerie è stato completato. • La quantificazione del batch non è riuscita. |

| Report | Descrizione | Evento di generazione |
|---|---|---|
| Library Process Log (Registro elaborazione libreria) | Contiene le fasi eseguite durante l'elaborazione della libreria. | <ul style="list-style-type: none"> • Il batch è stato invalidato. • Il metodo di preparazione delle librerie è stato completato. • La quantificazione del batch non è riuscita. • L'elaborazione del batch è stata completata |
| Pool (Raggruppamento) | Contiene i volumi del raggruppamento dei campioni. | <ul style="list-style-type: none"> • Il metodo di raggruppamento è stato completato. |
| Pool Invalidation (Invalidamento del raggruppamento) | Contiene le informazioni su un raggruppamento avviato dall'utente e invalidato. | <ul style="list-style-type: none"> • L'utente ha invalidato un raggruppamento. |
| Sequenziamento | Contiene i risultati del controllo qualità del sequenziamento. | <ul style="list-style-type: none"> • Il QC del sequenziamento è stato superato. • Sequenziamento non riuscito. • Timeout del sequenziamento. |
| Analysis Failure (Analisi non riuscita) | Contiene le informazioni sull'analisi per un raggruppamento non riuscito. | <ul style="list-style-type: none"> • L'analisi della corsa di sequenziamento non è riuscita. |

¹ L'utente invalida un raggruppamento da un batch valido che non ha superato il numero massimo di raggruppamenti.

Report dei risultati e delle notifiche

NIPT Report (Report NIPT)

Il NIPT Report (Report NIPT) per VeriSeq NIPT Assay Software v2 contiene i risultati della classificazione cromosomica formattati come un campione per riga per ciascun campione nel raggruppamento.

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|---|---|--|-------|--|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | Non applicabile. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode (codice a barre_campione) | Il codice a barre univoco del campione. | Non applicabile. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_type (tipo_campione) | Le informazioni relative al tipo di campione fornito dal punto di raccolta o dall'utente del laboratorio. Determina la classificazione dell'aneuploidia, il report dell'aneuploidia e i criteri di controllo qualità. | Uno dei seguenti: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Singola): gravidanza di singolo embrione. • Twin (Gemellare): gravidanza di più embrioni. • Control (Controllo): campione di controllo di sesso noto e classificazione dell'aneuploidia. • NTC (Controllo non template): campione di controllo non template (non DNA). • Not specified (Non specificato): per questo campione non è stato fornito un tipo di campione. | enum | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|------------------------------------|---|---|------|--|
| sex_chrom (cromosoma_ sessuale) | È richiesta l'analisi dei cromosomi sessuali. Determina la presentazione della classificazione delle aneuploidie e delle informazioni sui cromosomi sessuali. | <p>Uno dei seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Si): richiesta l'identificazione delle aneuploidie dei cromosomi sessuali e del sesso. • No: non richiesta l'identificazione né delle aneuploidie dei cromosomi sessuali né del sesso. • SCA (Aneuploidia del cromosoma sessuale): richiesta l'identificazione delle aneuploidie dei cromosomi sessuali, non richiesta l'identificazione del sesso. • Not specified (Non specificato): non è stata fornita un'opzione di segnalazione dei cromosomi sessuali per questo campione. <p>Il NIPT Report (Report NIPT) visualizza i valori yes (si), no e sca (aneuploidia del cromosoma sessuale) tutti con caratteri minuscoli.</p> | enum | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|---------------------------------|--|--|-------|--|
| screen_type (tipo di screening) | Tipo di screening. | <p>Uno dei seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Di base): screening dei cromosomi 13, 18 o 21. • Genomewide (Intero genoma): screening dell'intero genoma. • Not specified (Non specificato): non è stato fornito un tipo di screening per il campione specificato. <p>Il NIPT Report (Report NIPT) visualizza i valori basic (di base) e genomewide (intero genoma) tutti con caratteri minuscoli.</p> | testo | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |
| flowcell (cella a flusso) | Il codice a barre della cella a flusso di sequenziamento | Non applicabile. | testo | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|----------------------------|---|---|----------------------------|--|
| class_sx (classe_sessuale) | Classificazione del cromosoma sessuale per l'aneuploidia. | <p>Uno dei seguenti valori in base al tipo di campione e all'opzione di report dei cromosomi sessuali selezionata:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Anomalia rilevata): mostra anomaly_description (descrizione dell'anomalia) per le specifiche dell'anomalia. • NO ANOMALY DETECTED (Nessuna anomalia rilevata): non sono stati riportati campioni negativi e sessuali. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Nessuna anomalia rilevata - XX): campione negativo con un feto femmina. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Nessuna anomalia rilevata - XY): campione negativo con un feto maschio. • NOT REPORTABLE (Non riportabili): il software non è stato in grado di riportare cromosomi sessuali. • NO CHR Y PRESENT (Non è presente un cromosoma Y): nella gravidanza gemellare non è stato rilevato alcun cromosoma Y. • NO CHR X PRESENT (Non è presente un cromosoma X): nella gravidanza gemellare non è stato rilevato alcun cromosoma X. • CANCELLED (Annullato): il campione è stato annullato dall'utente. • INVALIDATED (Invalidato): il campione non ha superato il controllo qualità o è stato invalidato dall'utente. • NOT TESTED (Non testato): il cromosoma sessuale non è stato testato. • Not applicable (Non applicabile): la categoria non è applicabile al campione. | class_sx (classe_sessuale) | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|---|--|---|-------|---|
| class_auto (classificazione_ autosomi) | Classificazione delle aneuploidie negli autosomi. Segnalato come ANOMALY DETECTED (Anomalia rilevata) se è stata rilevata un'anomalia all'interno del tipo di screening selezionato per il campione. | <p>Uno dei seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Rilevata anomalia): è stata rilevata un'anomalia nei cromosomi autosomici. • NO ANOMALY DETECTED (Nessuna anomalia rilevata): non è stata rilevata alcuna anomalia nei cromosomi autosomici. • CANCELLED (Annullato): il campione è stato annullato dall'utente. • INVALIDATED (Invalidato): il campione non ha superato il controllo qualità o è stato invalidato dall'utente. • Not applicable (Non applicabile): la categoria non è applicabile al campione. | testo | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |
| anomaly_description (descrizione_anomalia) | Stringa in stile ISCN che descrive tutte le anomalie segnalabili. Le anomalie multiple sono separate da punto e virgola. | <p>DETECTED: (Rilevato:), seguito da stringhe separate dai due punti che concatenano i seguenti formati nell'ordine dei cromosomi: $(\{+ - \}[12]?[0-9]$ $(del dup)\{([12]?[0-9])\}\{((p q)[0-9]$ $\{1,2\}\{([0-9]\{1,2\})?\}\{2\})\}$ $XO XXX XXY XYY$</p> <p>o NO ANOMALY DETECTED not applicable INVALIDATED CANCELLED (NESSUNA ANOMALIA RILEVATA non applicabile INVALIDATA ANNULLATA).</p> | testo | <i>Stringhe o altri valori separati dai due punti sono descritti nella sezione Regole descrittive dell'anomalia alla pagina 68.</i> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|---|--|---|------|--|
| qc_flag (indicatore_ controllo qualità) | I risultati dell'analisi di controllo qualità. Solo i valori qc_flag dei risultati dei report WARNING (Avvertenza) e PASS (Superato). Non tutti gli altri valori. | Uno dei seguenti: <ul style="list-style-type: none">• PASS (SUPERATO)• WARNING (AVVERTENZA)• FAIL (NON SUPERATO)• CANCELLED (Annullato)• INVALIDATED (Invalidato)• NTC_PASS (NTC non superato) | enum | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|--------------------------|--|---|-------|--|
| qc_reason (motivo_qc) | Informazioni sulla mancata riuscita del controllo qualità o di avvertenza. | <p>Uno dei seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (Nessuno) (stato controllo qualità = superato) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Rilevate più anomalie) (stato QC = AVVERTENZA) • FAILED iFACT (iFACT non riuscito) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dati fuori dall'intervallo previsto) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuzione della dimensione del frammento fuori dall'intervallo previsto) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dati della cella a flusso fuori dall'intervallo previsto) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Impossibile stimare la frazione fetale) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dati di sequenziamento fuori dall'intervallo previsto) • UNEXPECTED DATA (Dati non previsti) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Campione di controllo non templato con elevata copertura) • CANCELLED (Annullato) • INVALIDATED (Invalidato) | testo | <i>I valori specificati nelle opzioni dei valori preimpostati.</i> |

| Colonna | Descrizione | Opzioni di valore preimpostato | Tipo | Regex |
|----------------------|-----------------------------|--|-------|-------------------------|
| ff (frazione fetale) | La frazione fetale stimata. | Percentuale di cfDNA del campione dal feto arrotondato al numero intero più vicino. I risultati inferiori all'1% sono presentati come <1%. | testo | <i>Non applicabile.</i> |

Regole descrittive dell'anomalia

Se l'analisi di VeriSeq NIPT Assay Software v2 identifica un'anomalia, il campo `anomaly_description` nel NIPT Report (Report NIPT) visualizza il valore DETECTED (Rilevato) seguito da una stringa di testo. Questo testo descrive tutte le anomalie refertabili in base allo stile International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). La stringa contiene più elementi separati da un punto e virgola. Ciascun elemento rappresenta una trisomia o monosomia in un autosoma, un'aneuploidia cromosomica sessuale o un'eliminazione o duplicazione parziale.

Gli elementi trisomici e monosomici vengono annotati rispettivamente con `+<chr>` e `-<chr>`, dove `<chr>` rappresenta il numero del cromosoma.

Ad esempio, un campione con una trisomia sul cromosoma 5 viene visualizzato come segue:

```
+5
```

Un campione con una monosomia sul cromosoma 6 viene visualizzato come segue:

```
-6
```

Le aneuploidie cromosomiche sessuali adottano l'annotazione standard, con i seguenti valori possibili:

- XO - per la monosomia sul cromosoma X.
- XXX - per la trisomia sul cromosoma X.
- XXY - per 2 cromosomi X nei maschi.
- XYY - per 2 cromosomi Y nei maschi.

Le eliminazioni o duplicazioni parziali vengono segnalate soltanto per gli autosomi e vengono visualizzate soltanto negli screening dell'intero genoma. La sintassi di una delezione o duplicazione parziale è `<tipo>(<chr>(<banda inizio><banda fine>))`, dove:

- `<tipo>` è il tipo di evento, del per la delezione o dup per la duplicazione.
- `<chr>` è il numero del cromosoma.
- `<banda inizio>` è la citobanda che contiene l'inizio dell'evento.
- `<banda fine>` è la citobanda che contiene la fine dell'evento.

Ad esempio, una delezione o duplicazione parziale in cui la citobanda in p13 sul cromosoma 19 ha una duplicazione viene visualizzata come segue:

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

Il campo `anomaly_description` (anomalia_descrizione) segue quattro regole di ordinamento:

1. Gli elementi sono ordinati per numero di cromosoma, a prescindere dal fatto che si tratti di un cromosoma intero o da un'eliminazione o duplicazione parziale. Un'aneuploidia cromosomica sessuale, se presente, appare per ultima.
2. Per le anomalie all'interno dello stesso cromosoma, aneuploidie cromosomiche intere vengono prima di delezioni parziali o duplicazioni.
3. Per le eliminazioni e duplicazioni parziali all'interno dello stesso cromosoma, le eliminazioni vengono prima delle duplicazioni.

4. Le eliminazioni e duplicazioni parziali dello stesso tipo all'interno dello stesso cromosoma vengono ordinate in base alla base di partenza, che viene visualizzata nel Report supplementare.

NOTA Per la schermata Genomewide (Intero genoma), il software può segnalare un'aneuploidia e una delezione parziale o una duplicazione che interessano lo stesso cromosoma. Se si verifica questo risultato, consultare il report supplementare per ulteriori metriche per facilitare l'interpretazione.

Messaggi sul motivo del controllo di qualità

La colonna qc_reason nel NIPT Report (Report NIPT) visualizza un QC non riuscito o un'avvertenza di QC di qualità quando i risultati dell'analisi non rientrano nell'intervallo previsto per la metrica di un QC analitico. Il mancato superamento del QC provoca la soppressione completa dei risultati per aneuploidia cromosomica, sesso, risultati supplementari del report e frazione fetale stimata, che corrispondono ai seguenti campi in NIPT Report (Report NIPT): class_auto (classe_automatico), class_sx (classe_sessuale), anomaly_description (descrizione_anomalia) e ff (frazione fetale).

| Messaggio sul motivo del controllo di qualità | Descrizione | Intervento raccomandato |
|---|---|-------------------------|
| FAILED iFACT (iFACT non riuscito) | individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (iFACT) (test di sicurezza fetale delle aneuploidie individuale - iFACT): le metriche di controllo qualità che combinano la stima della frazione fetale con le metriche della corsa associate con la copertura per determinare se il sistema garantisce l'attendibilità statistica per eseguire un'identificazione su un dato campione. | Rielaborare il campione |

| Messaggio sul motivo del controllo di qualità | Descrizione | Intervento raccomandato |
|--|--|-------------------------|
| DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dati fuori dall'intervallo previsto) | La deviazione media dalla copertura euploide non è coerente con la distribuzione prevista dei dati. Probabilmente causata dalla contaminazione o dall'elaborazione non corretta del campione. | Rielaborare il campione |
| FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuzione della dimensione del frammento fuori dall'intervallo previsto) | La distribuzione delle dimensioni del frammento non è coerente con la distribuzione prevista dei dati. Probabilmente causata dalla contaminazione o dall'elaborazione non corretta del campione. | Rielaborare il campione |
| FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dati della cella a flusso fuori dall'intervallo previsto) | I dati della cella a flusso non sono coerenti con la distribuzione prevista dei dati. Probabilmente causato da un errore nella configurazione della cella a flusso. | Rielaborare il campione |

| Messaggio sul motivo del controllo di qualità | Descrizione | Intervento raccomandato |
|---|--|---|
| FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Impossibile stimare la frazione fetale) | Impossibile produrre una stima valida della frazione fetale. | Rielaborare il campione |
| SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dati di sequenziamento fuori dall'intervallo previsto) | I dati di sequenziamento di ingresso non sono coerenti con la distribuzione prevista dei dati. Probabilmente causata dalla contaminazione o dall'elaborazione non corretta del campione. | Risequenziare la cella a flusso. |
| UNEXPECTED DATA (Dati non previsti) | Il report genera un problema di QC che non corrisponde a nessun altro dei motivi di QC elencati in questa tabella. | Contattare l'Assistenza Tecnica Illumina. |

| Messaggio sul motivo del controllo di qualità | Descrizione | Intervento raccomandato |
|--|---|--------------------------------|
| MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Rilevate più anomalie) | Almeno due anomalie segnalabili (incluse aneuploidie di cromosomi interi ed eventi CNV) vengono rilevate nel campione. Il rilevamento di più anomalie può indicare una cattiva gestione del campione o un evento più raro, come una malignità materna. Questo messaggio è un'avvertenza. Non indica un QC non riuscito. I risultati vengono segnalati affinché sia possibile vedere le anomalie rilevate. È tuttavia possibile che occorra rielaborare il campione. | Rielaborare il campione |

| Messaggio sul motivo del controllo di qualità | Descrizione | Intervento raccomandato |
|--|---|-------------------------|
| NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Campione di controllo non templato con elevata copertura) | Rilevata elevata copertura di un campione NTC (non è previsto materiale di DNA). Probabilmente causata dalla contaminazione o dall'elaborazione non corretta del campione. | Rielaborare il campione |
| CANCELLED (Annullato) | Il campione è stato annullato dall'utente. | Non applicabile. |
| INVALIDATED (Invalidato) | Il campione è stato invalidato da un utente. | Non applicabile. |

Supplementary Report (Report supplementare)

Supplementary Report (Report supplementare) contiene dati relativi a metriche aggiuntive basate su batch, campione o regione. In questo report, ad ogni riga corrisponde una metrica. Allo stesso batch, campione o regione è possibile applicare più metriche.

Il file separato da tab contiene sei colonne, come descritto nella seguente tabella.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|------------------------------------|--------------------------------------|-------|------------------------|
| flowcell (cella a flusso) | Codice a barre della cella a flusso. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| batch_ name (nome_ batch) | Nome del batch in questione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--|---|-------|---|
| sample_ barcode (codice a barre_ campione) | Codice a barre del campione. | testo | NA (non applicabile) alle metriche per batch. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| region (regione) | L'intero cromosoma o una descrizione della regione interessata dalla parziale delezione o duplicazione. | testo | NA (non applicabile) alla metriche per batch o per campione. chr[12]?[0-9X] - per la metrica relativa alla regione dell'intero cromosoma. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?(2)\) - per la metrica relativa alla regione della parziale delezione o duplicazione. |
| metric_ name (nome_ metrica) | Nome della metrica descritta. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| metric_ value (valore_ metrica) | Valore della metrica. | varia | <i>Consultare Metrica del Supplementary Report (Report supplementare) alla pagina 75.</i> |

Metrica del Supplementary Report (Report supplementare)

Il Supplementary Report (Report supplementare) contiene dati per le seguenti metriche. Ciascuna metrica viene visualizzata su base di singolo batch, singolo campione o singola regione.

Le metriche per il cromosoma X vengono visualizzate solo se si selezionano le opzioni **Yes** (Sì) o **SCA** (Aneuploidia del cromosoma sessuale).

Gli intervalli di valori vengono visualizzati come Valore minimo, Valore massimo, tra parentesi quadre o tonde. Le parentesi indicano che un valore limite è escluso dall'intervallo. Le parentesi indicano che nell'intervallo è incluso un valore limite. *Inf* è l'abbreviazione utilizzata per l'infinito.

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|--|--------------|--|--------|------------------------------|
| genome_ assembly (assemblaggio_ genoma) | Per batch | Il sistema di coordinate per l'allineamento dei dati di sequenziamento e delle coordinate della regione del report. Sempre GRCh37 per VeriSeq NIPT Solution v2. | testo | ^GRCh37\$ |
| frag_size_dist (distribuzione_ dimensione_ frammento) | Per campione | Deviazione standard delle differenze tra le distribuzioni della dimensione del frammento cumulativo effettive e previste. | mobile | (0, Inf) |
| fetal_fraction (frazione_fetale) | Per campione | Frazione fetale segnalata. | mobile | (0, 1) |
| NCV_X | Per campione | Il valore cromosomico normalizzato per il cromosoma X. Viene visualizzato solo se l'opzione di segnalazione del cromosoma sessuale lo consente. Altrimenti, questa metrica risulta NOT TESTED (NON TESTATA). | mobile | (-Inf, Inf) |
| NCV_Y | Per campione | Il valore cromosomico normalizzato per il cromosoma Y. Viene visualizzato solo se l'opzione di segnalazione del cromosoma sessuale lo consente. Altrimenti, questa metrica risulta NOT TESTED (NON TESTATA). | mobile | (-Inf, Inf) |
| number_of_cnv_ events (numero_ di_eventi_cnv) | Per campione | Numero delle regioni con delezione o duplicazione parziale rilevate in un campione. | intero | (0, Inf) |

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|---------------------------------------|--------------|--|--------|------------------------------|
| non_excluded_sites (siti_non_esclusi) | Per campione | <p>Numero di letture restanti dopo aver filtrato quelle conteggiate per l'analisi.</p> <p>Per campioni con ≤ 2 milioni o ≥ 60 milioni di letture, il QC dell'analisi non riesce e viene visualizzato un messaggio FAILED iFACT (iFACT non riuscito). NES è una delle diverse metriche specifiche utilizzate per calcolare il QC di iFACT e non è l'unico fattore determinante per i risultati positivi o negativi.</p> | intero | (0, Inf) |

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|---|-------------|---|--------|---|
| region_classification (classificazione regioni) | Per regione | <p>Classificazione della regione da parte del sistema nello stesso formato del campo anomaly_description (descrizione anomalia) nel NIPT Report (Report NIPT).</p> <p>Per il cromosoma X, se non è stata rilevata alcuna anomalia segnalabile nei cromosomi sessuali, la classificazione della regione corrisponde al valore di class_sx nel NIPT Report (Report NIPT).</p> <p>Opzioni valore (regex): RILEVATA: (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (RILEVATA): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\([0-9]{1,2})?)?{2}\) NO ANOMALY DETECTED (NESSUNA ANOMALIA RILEVATA) RILEVATA: (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (NESSUNA ANOMALIA RILEVATA) - XX NO ANOMALY DETECTED (NESSUNA ANOMALIA RILEVATA) - XY NOT REPORTABLE (NON SEGNALABILE) CHR Y PRESENT (CROMOSOMA Y PRESENTE) CHR Y NOT PRESENT (CROMOSOMA Y NON PRESENTE)</p> | testo | Valori specificati in Description (Descrizione) |
| chromosome (cromosoma) | Per regione | Il simbolo del cromosoma. | testo | chr[12]?[0-9X] |
| start_base (base_inizio) | Per regione | Prima base inclusa nella regione. | intero | [1, Inf) |
| end_base (base_fine) | Per regione | Ultima base inclusa nella regione. | intero | [1, Inf) |

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|---|-------------|---|--------|--------------------------------|
| start_cytoband (inizio_citobanda) | Per regione | La banda citogenetica della prima base inclusa nella regione. | testo | (p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})? |
| end_cytoband (fine_citobanda) | Per regione | La banda citogenetica dell'ultima base inclusa nella regione. | testo | (p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})? |
| region_size_mb (regione_dimensioni_mb) | Per regione | Le dimensioni della regione in megabase. | mobile | (0, Inf) |
| region_llr_trisomy (regione_llr_trisomia) | Per regione | Il punteggio LLR (rapporto di log-verosimiglianza) per la trisomia per la regione. Indica l'evidenza di trisomia rispetto all'evidenza di nessun cambiamento (disomia). Se questo punteggio LLR supera una soglia prestabilita, viene identificata una trisomia. Per eliminazioni e duplicazioni parziali, questa metrica viene visualizzata soltanto se il tipo è un guadagno (dup). Altrimenti, questa metrica viene visualizzata come non applicabile (non applicabile). | mobile | (-Inf, Inf) |

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|---|-------------|--|--------|------------------------------|
| region_llr_monosomy (regione_llr_monosomia) | Per regione | <p>Il punteggio LLR per la monosomia per la regione. Indica l'evidenza di monosomia rispetto all'evidenza di nessun cambiamento (disomia). Viene identificata una monosomia se questo punteggio LLR supera una soglia prestabilita.</p> <p>Per eliminazioni e duplicazioni parziali, questa metrica viene visualizzata soltanto se il tipo è una perdita (del). Altrimenti, questa metrica viene visualizzata come non applicabile (non applicabile).</p> <p>Questa metrica viene visualizzata come NOT TESTED (NON TESTATA) se si sceglie di eseguire il tipo di screening di base.</p> | mobile | (-Inf, Inf) |

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|--|-------------|---|--------|------------------------------|
| region_t_stat_ long_reads (letture_lunghe_ statistiche_t_ regione) | Per regione | <p>La statistica t per la regione. La statistica t è la differenza nella copertura tra la regione e il resto del genoma, rispetto alla variazione presente nel campione. Si tratta di una metrica segnale-rumore che acquisisce la rilevabilità di eventuali scostamenti della copertura nella regione. "long_reads" (letture_lunghe) indica che la copertura utilizzata per questa statistica t include l'intervallo completo di dimensioni di frammenti utilizzati nell'analisi.</p> <p>La statistica t è unita alla frazione fetale stimata per il campione per generare i punteggi LLR.</p> | mobile | (-Inf, Inf) |
| region_mosaic_ ratio (rapporto_ mosaicismo_ regione) | Per regione | <p>La proporzione di materiale fetale che è aneuploide. Questa metrica si basa sul rapporto tra la frazione fetale desunta dalla copertura della regione e la frazione fetale per il campione. Nei campioni con frazioni fetali vicine allo zero, i rapporti di mosaicismismo possono adottare valori negativi a causa della variabilità nella stima della frazione fetale del campione utilizzato nel loro calcolo.</p> | mobile | (-Inf, Inf) |

| Nome metrico | Frequenza | Descrizione | Tipo | Regex o intervallo di valori |
|---|-------------|--|--------|------------------------------|
| region_mosaic_llr_trisomy (trisomia_llr_mosaicismo_regione) | Per regione | Il rapporto LLR per la trisomia calcolato utilizzando la frazione fetale desunta dalla copertura nella regione anziché la frazione fetale per il campione. Per eliminazioni e duplicazioni parziali, questa metrica viene visualizzata soltanto se il tipo è un guadagno (dup). Altrimenti, questa metrica viene visualizzata come not applicabile (non applicabile). | mobile | (-Inf, Inf) |
| region_mosaic_llr_monosomy (monosomia_llr_mosaicismo_regione) | Per regione | Il rapporto LLR per la monosomia calcolato utilizzando la frazione fetale desunta dalla copertura nella regione anziché la frazione fetale per il campione. Per eliminazioni e duplicazioni parziali, questa metrica viene visualizzata soltanto se il tipo è una perdita (del). Altrimenti, questa metrica viene visualizzata come non applicabile (non applicabile). Questa metrica viene visualizzata come NOT TESTED (NON TESTATA) se si sceglie di eseguire il tipo di screening di base. | mobile | (-Inf, Inf) |

Sample Invalidation Report (Report di invalidamento del campione)

Il sistema genera un Sample Invalidation Report (Report di invalidamento del campione).

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|--|-----------------------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode (codice a barre_campione) | Il codice a barre univoco del campione invalidato. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason (motivo) | Il motivo fornito dall'utente per l'invalidamento del campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator (operatore) | Il nome utente dell'operatore che ha invalidato il campione o che non ha portato a termine l'analisi del campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp | Data e ora dell'invalidamento del campione | Timestamp ISO 8601 | |

Sample Cancellation Report (Report di annullamento del campione)

Il sistema genera un Sample Cancellation Report (Report di annullamento del campione) per ciascun campione annullato.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|--|-----------------------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode (codice a barre_campione) | Il codice a barre univoco del campione annullato. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason (motivo) | Il motivo fornito dall'utente per l'annullamento del campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator (operatore) | Il nome utente dell'operatore che ha annullato il campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp | Data e ora dell'annullamento del campione. | Timestamp ISO 8601 | |

Pool Retest Request Report (Report richiesta ripetizione test del raggruppamento)

Il Pool Retest Request Report (Report richiesta ripetizione test del raggruppamento) indica che è possibile nuovamente raggruppare un raggruppamento invalidato. Il sistema genera un report Pool Retest Request (Richiesta ripetizione test del raggruppamento) quando le prime due possibili corse di sequenziamento (raggruppamenti) per quel tipo di raggruppamento sono invalidate.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---------------------------------|---|-----------------------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_type (tipo_raggruppamento) | Il tipo del raggruppamento. | enum | A B C E |
| reason (motivo) | Motivo fornito dall'utente per l'invalidamento del raggruppamento precedente. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp | La data e l'ora della richiesta. | Timestamp ISO 8601 | |

Report di elaborazione

Questa sezione fornisce dettagli sui report di processo generati da VeriSeq NIPT Assay Software.

Batch Initiation Report (Report di inizializzazione del batch)

Il sistema genera un Batch Initiation Report (Report di inizializzazione del batch) quando viene avviato e convalidato un batch prima dell'isolamento del plasma. Il report può essere inviato al LIMS per indicare che il batch è stato creato e per fornire un elenco dei campioni associati.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--|---|-------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode (codice a barre_campione) | Il codice a barre univoco del campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--|--|-------|--|
| sample_type (tipo_campione) | Il tipo di campione del codice a barre del campione. | enum | singleton control twin ntc (singola controllo gemellare ntc) |
| well (pozzetto) | Il pozzetto associato a un campione. | testo | ^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$ |
| assay (saggio) | Il nome del saggio. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$ |
| method_version (versione_metodo) | La versione del metodo di automazione del saggio. | testo | VeriSeq NIPT v2 Assay (Saggio VeriSeq NIPT v2) |
| workflow_manager_version (versione_workflow_manager) | La versione di Workflow Manager associata al batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$ |

Batch Invalidation Report (Report di invalidamento del batch)

Il sistema genera un Batch Invalidation Report (Report di invalidamento del batch) quando il batch viene invalidato o non riesce.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|-------------------------|--|--------------------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason (motivo) | Il motivo fornito dall'utente per l'invalidamento del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator (operatore) | Le iniziali dell'operatore che ha invalidato il batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp | La data e ora dell'invalidamento del batch. | Timestamp ISO 8601 | |

Library Sample Report (Report dei campioni della libreria)

Il sistema genera un Library Sample Report (Report dei campioni della libreria) quando il batch non viene portato a termine correttamente o viene invalidato, al completamento corretto della libreria e al completamento corretto della quantificazione.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|--|--------|--|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode (codice a barre_campione) | Il codice a barre univoco del campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| qc_status (stato_qc) | Stato del campione dopo il completamento delle fasi del saggio. | enum | pass fail (superato non superato) |
| qc_reason (motivo_qc) | Motivo per lo stato del controllo qualità. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| starting_volume (volume_iniziale) | Volume iniziale della provetta di raccolta del sangue in ml al momento dell'isolamento del plasma. | mobile | |
| index (indice) | Indice associato a un campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| ccn_library_pg_µl (concentrazione_libreria_pg_µl) | Concentrazione della libreria in pg/µl. | mobile | |
| plasma_isolation_comments (commenti_isolamento_plasma) | Commenti dell'utente quando si esegue l'isolamento del plasma (testo libero). | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |
| cfdna_extraction_comments (commenti_estrazione_cfdna) | Commenti dell'utente quando si esegue l'estrazione del cfDNA (testo libero). | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|--|-------|--------------------------|
| library_prep_comments (commenti_preparazione_librerie) | Commenti dell'utente quando si esegue la preparazione delle librerie (testo libero). | testo | ^[a-zA-Z0-9_ -]{1,512}\$ |
| quantitation_comments (commenti_quantitazione) | Commenti dell'utente quando si esegue la quantificazione (testo libero). | testo | ^[a-zA-Z0-9_ -]{1,512}\$ |

Library Reagent Report (Report dei reagenti della libreria)

Il sistema genera un Library Sample Report (Report dei campioni della libreria) quando il batch non viene portato a termine correttamente o invalidato, al completamento corretto della libreria e al completamento corretto della quantificazione.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---------------------------------|---|-------|----------------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| process (procedura) | Nome della procedura del batch, nel formato PROCESSO:sottoprocesso. Opzioni valore: <ul style="list-style-type: none"> ISOLATION (Isolamento): batch_validation (convalida_batch), prespin (pre-centrifuga), postspin (post-centrifuga), data_transact (transazione_dati). EXTRACTION (Estrazione): setup (impostazione), chemistry (chimica), data_transact (transazione_dati). LIBRARY (Libreria): setup (impostazione), chemistry (chimica), data_transact (transazione_dati), complete (completo). QUANT (Quantificazione): setup (impostazione), build_standards (build_standard), build_384 (build_384), analysis (analisi), data_transact (transazione_dati). POOLING (Raggruppamento): analysis (analisi), setup (impostazione), pooling (raggruppamento), data_transact (transazione_dati), complete (completo). | testo | ^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$ |
| reagent_name (nome_reagente) | Nome reagente. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| lot (lotto) | Codice a barre del reagente. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---------------------------------|--|--------------------|--------------------------|
| expiration_date (data_scadenza) | Data di scadenza nel formato del produttore. | testo | ^[a-zA-Z0-9:/-]{1,100}\$ |
| operator (operatore) | Nome utente dell'operatore. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated (avviato) | Timestamp di avvio associato al reagente. | Timestamp ISO 8601 | |

Library Labware Report (Report sulle apparecchiature di laboratorio della libreria)

Il sistema genera un Library Labware Report (Report sulle apparecchiature di laboratorio della libreria) alla mancata riuscita o convalida del batch, al completamento corretto della libreria e al completamento corretto della quantificazione.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--|---|--------------------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_name (nome_apparecchiatura laboratorio) | Il nome dell'apparecchiatura di laboratorio. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_barcode (codice a barre_apparecchiatura laboratorio) | Il codice a barre dell'apparecchiatura di laboratorio. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated (avviato) | Il timestamp di avvio associato all'apparecchiatura di laboratorio. | timestamp ISO 8601 | |

Library Quant Report (Report di quantificazione della libreria)

Al completamento corretto della quantificazione, il sistema genera un Library Quant Report (Report di quantificazione della libreria).

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--|---|--------------------|--|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| quant_id (id_ quantificazione) | Identificazione numerica. | lungo | |
| instrument (strumento) | Nome dello strumento di quantificazione (testo libero). | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| standard_r_squared (r_standard_al quadrato) | R al quadrato. | mobile | |
| standard_intercept (intercetta_standard) | Intercetta. | mobile | |
| standard_slope (pendenza_standard) | Pendenza. | mobile | |
| median_ccn_pg_ul (concentrazione_media_pg_ul) | Concentrazione media del campione. | mobile | |
| qc_status (stato_qc) | Stato del controllo qualità relativo alla quantificazione. | enum | pass fail (superato non superato) |
| qc_reason (motivo_qc) | Descrizione del motivo della mancata riuscita, se presente. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated (avviato) | Timestamp di avvio associato alla quantificazione. | Timestamp ISO 8601 | |

Library Process Log (Registro elaborazione libreria)

Il sistema genera un Library Process Log (Registro elaborazione libreria) all'avvio e al completamento o al mancato superamento di ciascuna elaborazione del batch; al mancato superamento o convalida del batch; al completamento dell'analisi (generato per raggruppamento).

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--------------------------------|---|-----------------------|-------------------------------------|
| batch_name (nome_ batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| process (procedura) | Nome della procedura, nel formato PROCESSO:sotto-processo. Opzioni valore: ISOLATION (Isolamento): batch_validation (convalida_batch), prespin (pre-centrifuga), postspin (post-centrifuga), data_transact (transazione_dati). EXTRACTION (Estrazione): setup (impostazione), chemistry (chimica), data_transact (transazione_dati). LIBRARY (Libreria): setup (impostazione), chemistry (chimica), data_transact (transazione_dati), complete (completo). QUANT (Quantificazione): setup (impostazione), build_standards (build_standard), build_384 (build_384), analysis (analisi), data_transact (transazione_dati). POOLING (Raggruppamento): analysis (analisi), setup (impostazione), pooling (raggruppamento), data_transact (transazione_dati), complete (completo). | testo | ^[A-Z]{1,36}: [a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator (operatore) | Iniziali dell'operatore. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| instrument (strumento) | Nome dello strumento. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| started (avviato) | Data e ora dell'avvio dell'elaborazione del batch. | Timestamp ISO 8601 | |
| finished (terminato) | Data e ora del completamento o della mancata riuscita dell'elaborazione del batch. | Timestamp ISO 8601 | |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|-------------------|----------------|------|---|
| status (stato) | Batch attuale. | enum | completed (completato), failed (non riuscito), started (avviato), aborted (interrotto) |

Pool Report (Report sul raggruppamento)

Il sistema genera un Pool Report (Report sul raggruppamento) in caso di completamento corretto della libreria, batch non riuscito e batch invalidato se l'evento si verifica dopo l'avvio del raggruppamento.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|---|--------|-------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode (codice a barre_ campione) | Il codice a barre univoco del campione. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode (codice a barre_ raggruppamento) | Il codice a barre del raggruppamento associato a un campione | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_type (tipo_ raggruppamento) | Il tipo di raggruppamento associato a un campione. | enum | A B C E |
| pooling_volume_µl (volume_µl_ raggruppamento) | Il volume in µl del raggruppamento. | mobile | |
| pooling_ comments (commenti_ raggruppamento) | I commenti dell'utente quando si esegue il raggruppamento (testo libero). | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |

Pool Invalidation Report (Report di invalidamento del raggruppamento)

Il sistema genera un Pool Invalidation Report (Report di invalidamento del raggruppamento) quando il raggruppamento viene invalidato.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|---|-----------------------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode (codice a barre_ raggruppamento) | Il codice a barre del raggruppamento invalidato. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason (motivo) | Il motivo fornito dall'utente per l'invalidamento del raggruppamento. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator (operatore) | Le iniziali dell'operatore che ha invalidato il raggruppamento. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp | Data e ora dell'invalidamento del raggruppamento. | Timestamp ISO 8601 | |

Sequencing Report (Report di sequenziamento)

Il sistema genera un Sequencing Report (Report di sequenziamento) per la corsa di sequenziamento al termine del sequenziamento o al timeout del sequenziamento.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|--|--------|---|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode (codice a barre_raggruppamento) | Il codice a barre del raggruppamento associato con la corsa di sequenziamento | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| instrument (strumento) | Numero di serie del sistema di sequenziamento. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| flowcell (cella a flusso) | La cella a flusso associata alla corsa di sequenziamento. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| software_version (versione_software) | L'insieme di applicazione/versione del software utilizzato per generare i dati su sistema di sequenziamento. | testo | |
| run_folder (cartella_corsa) | Il nome della cartella della corsa di sequenziamento. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]+\$ |
| sequencing_status (stato_sequenziamento) | Lo stato della corsa di sequenziamento. | enum | completed timed out failed (completato timeout non riuscito) |
| qc_status (stato_qc) | Lo stato del controllo qualità della corsa di sequenziamento. | enum | pass fail error (superato non riuscito errore) |
| qc_reason (motivo_qc) | I motivi della mancata riuscita del controllo qualità, valori separati dal punto e virgola. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| cluster_density (densità_cluster) | La densità dei cluster (mediana per la cella a flusso sulle tile). | mobile | |
| pct_q30 (percentuale_q30) | La percentuale di basi che superano il punteggio qualitativo di Q30. | mobile | |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|--|---|-----------------------|-------|
| pct_pf (percentuale_ attraversano il filtro) | La percentuale di letture che attraversano il filtro. | mobile | |
| determinazione delle fasi | La determinazione delle fasi. | mobile | |
| predeterminazione delle fasi | La predeterminazione delle fasi. | mobile | |
| predicted_aligned_ reads (letture_ allineate_previste) | Letture allineate previste. | lungo | |
| started (avviato) | Il timestamp associato all'avvio del sequenziamento. | timestamp ISO 8601 | |
| completed (completato) | Il timestamp associato al completamento del sequenziamento. | Timestamp ISO 8601 | |

Analysis Failure Report (Report di analisi non riuscita)

Il sistema genera un Analysis Failure Report (Report di analisi non riuscita) quando l'analisi per la corsa di sequenziamento non viene completata entro il numero massimo di tentativi consentito.

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|---|-------|------------------------|
| batch_name (nome_batch) | Nome del batch. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode (codice a barre_ raggruppamento) | Il codice a barre del raggruppamento con l'analisi non riuscita. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| flowcell (cella a flusso) | Il codice a barre della cella a flusso associato con l'analisi non riuscita. | testo | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sequencing_run_ folder (cartella_ corsa_ sequenziamento) | La cartella della corsa di sequenziamento associata all'analisi non riuscita. | testo | ^[a-zA-Z0-9_]+\$ |
| analysis_run_ status (stato_ analisi_corsa) | Lo stato della corsa di sequenziamento associato all'analisi non riuscita. | testo | ^[a-zA-Z0-9_]+\$ |

| Colonna | Descrizione | Tipo | Regex |
|---|---|-----------------------|-------|
| timestarted (momento dell'avvio) | Il timestamp associato all'avvio dell'analisi. | Timestamp ISO 8601 | |
| timefinished (momento dell'arresto) | Il timestamp associato all'arresto dell'analisi. | Timestamp ISO 8601 | |

Risoluzione dei problemi

Introduzione

L'assistenza alla risoluzione dei problemi di VeriSeq NIPT Solution v2 comprende le seguenti funzioni:

- VeriSeq NIPT Assay Software e notifiche di sistema.
- Gli interventi raccomandati per eventuali problemi del sistema
- Le istruzioni su come eseguire analisi preventive e di mancata riuscita utilizzando i dati dei test preinstallati

Notifiche di Assay Software

Questa sezione descrive le notifiche di VeriSeq NIPT Assay Software.

Notifiche di stato

Le notifiche di stato indicano il normale stato di esecuzione del saggio. Queste notifiche sono registrate come Activities (Attività) e non richiedono alcuna azione da parte dell'utente.

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|---|-----------------------------|--|----------------|--------|-------------------------|
| Batch Initiation (Inizializzazione del batch) | Preparazione delle librerie | L'utente ha creato un nuovo batch. | Attività | Sì | Non applicabile. |
| Batch Library Complete (Libreria completata per il batch) | Preparazione delle librerie | È stata completata la libreria per il batch attuale. | Attività | No | Non applicabile. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|---|-----------------------------|---|-----------------------|---------------|--------------------------------|
| Pool Complete (Raggruppamento completato) | Preparazione delle librerie | È stato generato il raggruppamento da un batch. | Attività | No | Non applicabile. |
| Sequencing Started (Sequenziamento avviato) | Sequenziamento | Il sistema ha rilevato una nuova cartella dei dati del sequenziamento. | Attività | No | Non applicabile. |
| Sequencing QC passed (Controllo qualità del sequenziamento superato) | Sequenziamento | La corsa di sequenziamento è stata completata e la verifica del QC del sequenziamento è stata superata. | Attività | No | Non applicabile. |
| Sequencing Run Associated With Pool (Corsa di sequenziamento associata al raggruppamento) | Sequenziamento | La corsa di sequenziamento è stata associata correttamente a un raggruppamento noto. | Attività | No | Non applicabile. |
| Analysis Started (Analisi avviata) | Analisi | L'analisi è stata avviata per la corsa di sequenziamento selezionata. | Attività | Sì | Non applicabile. |
| Analysis Completed Report NIPT Generated (Analisi completata e report NIPT generato) | Post-analisi | L'analisi è stata completata e i report sono stati generati. | Attività | Sì | Non applicabile. |

Notifiche di invalidamento

Le notifiche di invalidamento indicano eventi che si verificano nel sistema nel momento in cui un utente invalida un batch o un raggruppamento mediante Workflow Manager. Queste notifiche sono registrate come Notices (Avvisi) e non richiedono alcuna azione da parte dell'utente.

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|--------------------------------------|--|----------------|--------|-------------------------|
| Invalidamento del batch | Preparazione delle librerie | L'utente ha invalidato un batch. | Avviso | Sì | Non applicabile. |
| Pool Invalidation – Repool (Invalidamento del raggruppamento - raggruppare di nuovo) | Preparazione delle librerie | L'utente ha invalidato il primo raggruppamento possibile (di un certo tipo) per il batch. | Avviso | Sì | Non applicabile. |
| Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidamento del raggruppamento - usare seconda aliquota) | Preparazione delle librerie | L'utente ha invalidato il primo raggruppamento possibile (di un certo tipo) per il batch. | Avviso | Sì | Non applicabile. |
| Sequencing Completed Pool Invalidated (Sequenziamento completato e raggruppamento invalidato) | Sequenziamento | La corsa di sequenziamento è stata completata, ma l'utente ha invalidato il raggruppamento. | Avviso | Sì | Non applicabile. |
| Sequencing QC passed – All samples are invalid (Superato il controllo qualità del sequenziamento - Tutti i campioni non sono validi) | Controllo qualità del sequenziamento | La verifica del QC per la corsa di sequenziamento è stata completata, ma tutti i campioni non sono validi. | Avviso | Sì | Non applicabile. |
| Analysis Completed Pool Invalidated (Analisi completata e raggruppamento invalidato) | Post-analisi | L'analisi è stata completata, ma l'utente ha invalidato il raggruppamento | Avviso | Sì | Non applicabile. |

Notifiche di errore reversibile

Gli errori reversibili sono condizioni dalle quali VeriSeq NIPT Assay Software può recuperare quando l'utente si attiene all'azione raccomandata. Se il problema persiste, contattare l'Assistenza Tecnica Illumina.

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|----------------|--|----------------|--------|---|
| Missing Instrument Path (Percorso strumento mancante) | Sequenziamento | Il sistema non è in grado di individuare/collegarsi a una cartella di sequenziamento esterna. | Avviso | Sì | <ul style="list-style-type: none"> Se si utilizza un sistema NAS, verificare la connessione di rete. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112 Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |
| Insufficient Disk Space for Sequencing (Spazio su disco insufficiente per il sequenziamento) | Sequenziamento | Il sistema ha rilevato una nuova cartella dei dati del sequenziamento, ma stima che non vi sia spazio su disco sufficiente per i dati. | Avviso | Sì | <ol style="list-style-type: none"> Verificare lo spazio su disco disponibile. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. Liberare lo spazio su disco o eseguire il backup dei dati. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|----------------|---|----------------|--------|--|
| Sequencing Run Invalid Folder (Cartella della corsa di sequenziamento non valida) | Sequenziamento | Sono presenti caratteri non validi nella cartella Sequencing Run (Corsa di sequenziamento). | Avvertenza | Sì | La cartella della corsa di sequenziamento è stata rinominata in modo errato. Rinominare la corsa con un nome valido. |
| Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sequenziamento avviato ma file codice a barre del raggruppamento mancante) | Sequenziamento | Il software non ha trovato il file che contiene il codice a barre del raggruppamento per 30 minuti dopo l'avvio del sequenziamento. | Avvertenza | Sì | Possibile guasto allo strumento o al NAS. Verificare la configurazione dello strumento e la connessione di rete. Il sistema continua a cercare il file codice a barre del raggruppamento fino al termine del sequenziamento. |
| Cannot Verify Sequencing Run Completion (Impossibile verificare il completamento della corsa di sequenziamento) | Sequenziamento | Il software non è stato in grado di leggere il file di stato del completamento della corsa nella cartella del sequenziamento. | Avvertenza | Sì | Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |
| Missing Sample Attributes (Attributi campione mancanti) | Pre-analisi | Il software non è stato in grado di trovare una definizione per il tipo di campione, l'opzione del cromosoma sessuale o il tipo di screening per alcuni campioni. | Avviso | Sì | Non sono stati forniti uno o più attributi per il campione specificato. Immettere gli attributi campione mancanti in Workflow Manager o invalidare il campione per consentire al software di procedere. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|---|-------------|--|----------------|--------|--|
| Sample Sheet Generation failed (Generazione del foglio campioni non riuscita) | Pre-analisi | Il software non è stato in grado di generare il foglio campioni. | Avviso | Sì | <ul style="list-style-type: none"> • Verificare lo spazio su disco disponibile. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. Se lo spazio è limitato, liberare lo spazio su disco o eseguire il backup dei dati. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. • Se si utilizza un sistema NAS, verificare la connessione di rete. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. • Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|-------------|---|----------------|--------|--|
| Unable to check disk space (Impossibile verificare lo spazio su disco) | Pre-analisi | Il software non è stato in grado di verificare lo spazio su disco. | Avviso | Sì | <ul style="list-style-type: none"> Se si utilizza un sistema NAS, verificare la connessione di rete. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112 ID intervento 2 alla pagina 112. Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |
| Insufficient Disk Space for Analysis (Spazio su disco insufficiente per l'analisi) | Pre-analisi | Il software ha rilevato che non vi è spazio su disco sufficiente per avviare una nuova corsa di analisi. | Avviso | Sì | Liberare lo spazio su disco o eseguire il backup dei dati. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112 ID intervento 3 alla pagina 113 . |
| Unable to launch analysis pipeline (Impossibile avviare il software di analisi) | Pre-analisi | Il software non è stato in grado di avviare una corsa di analisi per la cartella di sequenziamento specificata. | Avviso | Sì | Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|-------------|--|----------------|--------|--|
| Sequencing folder Read/Write permission failed (Autorizzazione di lettura/scrittura nella cartella di sequenziamento non riuscita) | Pre-analisi | Il test del software che verifica l'autorizzazione di lettura/scrittura nella cartella della corsa di sequenziamento non è riuscito. | Avvertenza | Sì | <ul style="list-style-type: none"> Se si utilizza un sistema NAS, verificare la connessione di rete. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |
| Analysis Failed - Retry (Analisi non riuscita - Riprova) | Analisi | L'analisi non è riuscita. Riprovare. | Avviso | Sì | Nessuno |
| Results Already Reported (Risultati già riportati) | Sistema | Il software ha determinato che un report NIPT è stato già generato per l'attuale tipo di raggruppamento. | Attività | Sì | Nessuno |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|-----------------------------|--|----------------|--------|--|
| Unable to deliver email notifications (Impossibile inviare le notifiche e-mail) | Sistema | Il sistema non è in grado di inviare le notifiche e-mail. | Avvertenza | NA | <ol style="list-style-type: none"> 1. Verificare la validità della configurazione delle e-mail definita sul sistema. Consultare Configurare le notifiche e-mail del sistema alla pagina 36. 2. Inviare un'e-mail di prova. Consultare Configurare le notifiche e-mail del sistema alla pagina 36. 3. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |
| Time Skew Detected (Rilevata differenza di orario) | Preparazione delle librerie | Il software ha rilevato una differenza di orario di più di un minuto tra il timestamp fornito da Workflow Manager e l'ora locale del server. | Avvertenza | No | <ol style="list-style-type: none"> 1. Verificare l'ora locale sul computer di Workflow Manager. 2. Verificare l'ora locale di Onsite Server riportata sull'interfaccia utente del Web (scheda Server Status - Stato server). |

Notifiche di errore irreversibile

Gli errori irreversibili sono condizioni che raggiungono uno stato terminale e per le quali non è possibile eseguire alcuna azione per riprendere l'esecuzione del saggio.

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|---|-----------------------------|--|----------------|--------|---|
| Batch Failure (Mancata riuscita del batch) | Preparazione delle librerie | Il controllo qualità del batch non è stato superato. | Avviso | Sì | Riavviare la creazione della piastra della libreria. |
| Report Generating Failure (Generazione del report non riuscita) | Creazione di report | Il sistema non è stato in grado di generare un report. | Avviso | Sì | <ul style="list-style-type: none"> • Verificare lo spazio su disco disponibile. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. Se lo spazio è limitato, liberare lo spazio su disco o eseguire il backup dei dati. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. • Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|----------------|--|----------------|--------|--|
| Failed to Parse Run Parameters file (Analisi del file dei parametri non riuscita) | Sequenziamento | Il sistema non è stato in grado di aprire/analizzare il file RunParameters.xml. | Avvertenza | Sì | Il file RunParameters.xml è danneggiato. Verificare la configurazione dello strumento e risequenziare il raggruppamento. |
| Unrecognized Run Parameters (Parametri della corsa non riconosciuti) | Sequenziamento | Il software ha letto parametri della corsa che non sono compatibili. | Avvertenza | Sì | Il software non è stato in grado di creare i parametri della corsa di sequenziamento dal file di configurazione dello strumento. Verificare la configurazione dello strumento e risequenziare il raggruppamento. |
| Invalid Run Parameters (Parametri della corsa non validi) | Sequenziamento | Il software ha letto i parametri della corsa richiesti che non sono compatibili con il saggio. | Avvertenza | Sì | La verifica della compatibilità del software non è riuscita. Verificare la configurazione dello strumento e risequenziare il raggruppamento. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|----------------|---|-----------------------|---------------|--|
| No Pool Barcode found (Non è stato trovato alcun codice a barre per il raggruppamento) | Sequenziamento | Il software non è stato in grado di associare la cella a flusso per la corsa di sequenziamento con un codice a barre del raggruppamento noto. | Avvertenza | Sì | La voce del codice a barre del raggruppamento potrebbe essere errata. Risequenziare il raggruppamento. |
| Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sequenziamento avviato ma file codice a barre del raggruppamento mancante) | Sequenziamento | La corsa di sequenziamento è stata completata, ma il file contenente il codice a barre del raggruppamento non è stato rilevato. | Avviso | Sì | Possibile guasto di sistema di sequenziamento. Per ricevere assistenza, contattare l'Assistenza tecnica Illumina. |
| Unable to read Pool Barcode File (Impossibile leggere il file del codice a barre del raggruppamento) | Sequenziamento | Il file contenente il codice a barre del raggruppamento è danneggiato. | Avviso | Sì | Possibile sistema di sequenziamento o guasto di rete. Per ricevere assistenza, contattare l'Assistenza tecnica Illumina. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|---|--------------------------------------|--|-----------------------|---------------|---|
| Pool Barcode File Mismatch (Mancata corrispondenza del codice a barre del raggruppamento) | Sequenziamento | Il file del codice a barre del raggruppamento rilevato fa riferimento a un ID della cella a flusso diverso da quello associato alla corsa di sequenziamento. | Avviso | Sì | Possibile guasto di sistema di sequenziamento. Contattare l'Assistenza Tecnica Illumina per assistenza. |
| Sequencing Timed Out (Timeout del sequenziamento) | Sequenziamento | La corsa di sequenziamento non è stata completata nell'intervallo di tempo specificato. | Avvertenza | Sì | Verificare sistema di sequenziamento e la connessione di rete. Risequenziare il raggruppamento. |
| Sequencing QC files generation failed (La generazione dei file di controllo qualità per il sequenziamento non è riuscita) | Controllo qualità del sequenziamento | La corsa di sequenziamento è stata completata, ma i file di QC di InterOp sono danneggiati. | Avviso | Sì | Verificare sistema di sequenziamento e la connessione di rete. Risequenziare il raggruppamento. |
| Sequencing QC failed (Il controllo qualità del sequenziamento non è riuscito) | Controllo qualità del sequenziamento | La corsa di sequenziamento è stata completata e la verifica del QC del sequenziamento non è riuscita. | Avviso | Sì | Risequenziare il raggruppamento. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|--|--------------|---|----------------|--------|--|
| Analysis Failed for Maximum number of attempts (L'analisi non è riuscita per il numero massimo di tentativi) | Analisi | Tutti i tentativi di analisi non sono riusciti. Non è possibile riprovare. | Avvertenza | Sì | Risequenziare il secondo raggruppamento. |
| Analysis Post-Processing Failed (L'analisi post-elaborazione non è riuscita) | Post-analisi | Il software non è stato in grado di analizzare i risultati dopo l'elaborazione. | Avviso | Sì | <ul style="list-style-type: none"> • Se si utilizza un sistema NAS, verificare la connessione di rete. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. • Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |

| Notifica | Fase | Quando | Livello avviso | E-mail | Intervento raccomandato |
|---|--------------|---|----------------|--------|--|
| Analysis Upload Failed (Caricamento analisi non riuscito) | Post-analisi | Il software non è stato in grado di caricare i risultati dell'analisi nel database. | Avviso | Sì | <ul style="list-style-type: none"> Se si utilizza un sistema NAS, verificare la connessione di rete. Consultare Procedure per gli interventi raccomandati alla pagina 112. Possibile errore hardware. Riavviare il server. Se il problema persiste, inviare un'e-mail all'Assistenza Tecnica Illumina. |
| Plate Level Contamination Detected (Rilevata contaminazione a livello di piastra) | Post-analisi | Il cromosoma Y è stato rilevato per tutti i campioni che hanno superato il QC nel raggruppamento. | Avviso | Sì | Riavviare la creazione della piastra della libreria. |

Procedure per gli interventi raccomandati

| ID intervento | Intervento raccomandato | Passaggi |
|---------------|---|--|
| 1 | Verificare la connessione di rete | <p>Assicurarsi che il sistema NAS di archiviazione remoto e la macchina locale siano sulla stessa rete.</p> <ol style="list-style-type: none"> Da una linea di comando (cmd) Windows, digitare il comando seguente: ping <Server IP> Se si utilizza un sistema NAS, verificare anche la connessione con il sistema NAS. Assicurarsi che non vi siano pacchetti persi. Se vi sono pacchetti persi, contattare l'amministratore IT. Testare la connessione come segue: <ol style="list-style-type: none"> Accedere all'interfaccia utente Web Onsite Server. Dal menu Dashboard (Pannello di controllo), selezionare Folder (Cartella). Selezionare Test (Test) e determinare se il test è stato superato. Se il test non viene superato, consultare Modificare un'unità di rete condivisa alla pagina 33 e assicurarsi che tutte le impostazioni siano configurate correttamente. |
| 2 | Verificare lo spazio su disco disponibile | <p>Assicurarsi che la macchina Windows sia mappata alla cartella degli input di Onsite Server. Per ulteriori informazioni, consultare Mappare i dischi rigidi dei server alla pagina 45. Fare clic con il pulsante destro del mouse sull'unità che è mappata alla cartella degli input. Selezionare Properties (Proprietà) e visualizzare le informazioni relative allo spazio libero.</p> |

| ID intervento | Intervento raccomandato | Passaggi |
|---------------|--|--|
| 3 | Liberare spazio su disco /Eeguire il backup dei dati | <p>Il Illumina raccomanda un backup dei dati periodico e/o l'archiviazione dei dati del sequenziamento sul lato server. Per ulteriori informazioni, consultare Gestire un'unità di rete condivisa alla pagina 32.</p> <ol style="list-style-type: none">Per i dati memorizzati localmente su Onsite Server:<ul style="list-style-type: none">Assicurarsi che la macchina Windows sia mappata alla cartella degli input di Onsite Server. Per ulteriori informazioni, consultare Mappare i dischi rigidi dei server alla pagina 45.a. Fare doppio clic con il pulsante destro del mouse sulla cartella Input (input) e inserire le credenziali per l'accesso.b. I dati della corsa di sequenziamento sono elencati con i nomi delle cartelle che corrispondono ai nomi delle corse di sequenziamento.c. Eliminare o eseguire il backup delle cartelle del sequenziamento elaborate.Per i dati archiviati su un sistema NAS remoto:<ul style="list-style-type: none">Assicurarsi che il sistema NAS di archiviazione remoto e la macchina locale siano sulla stessa rete.Ottenere l'accesso alla cartella sull'unità remota. Sono richieste le credenziali di accesso che si possono ottenere dall'amministratore IT.a. I dati della corsa di sequenziamento sono elencati con i nomi delle cartelle che corrispondono ai nomi delle corse di sequenziamento.b. Eliminare o eseguire il backup delle cartelle del sequenziamento elaborate. |

Problemi del sistema

| Problema | Intervento raccomandato |
|--|--|
| Il software non si avvia. | Se vengono rilevati errori all'avvio di VeriSeq NIPT Assay Software, viene visualizzato un riepilogo di tutti gli errori invece della schermata Log In (Accesso). Rivolgersi all'Assistenza Tecnica Illuminaper comunicare gli errori elencati. |
| È richiesto il ripristino del database. | Se è richiesto un ripristino del backup di un database, rivolgersi a un tecnico dell'assistenza Illumina. |
| Rilevato errore di sistema. | Quando viene rilevato un errore di sistema, VeriSeq NIPT Assay Software non elabora più la comunicazione proveniente da altri componenti del sistema. Un amministratore può ripristinare il normale funzionamento del sistema dopo aver inserito lo stato di rilevamento dell'errore. |
| L'allarme del controller RAID si attiva. | Un amministratore può selezionare il pulsante Server alarm (Allarme server) nella scheda Server Status (Stato del server) in Dashboard (Pannello di controllo) di VeriSeq NIPT Assay Software per disattivare l'allarme del controller RAID. Se si preme questo pulsante, contattare l'Assistenza Tecnica Illumina per richiedere ulteriore supporto. |

Test dell'elaborazione dei dati

I set di dati preinstallati su Onsite Server permettono di eseguire il test funzionale del server e del motore di analisi.

Testare il server

Questo test simula una corsa di sequenziamento simulando al contempo una generazione dei risultati dell'analisi, senza dover avviare il gruppo di software di analisi. Eseguire questo test per assicurarsi che Onsite Server funzioni correttamente e che siano generati i report e le notifiche e-mail. Durata: circa 3-4 minuti.

Procedura

1. Aprire la directory di input installata, quindi aprire la cartella TestingData (Dati del test).
2. Effettuare una copia di una delle seguenti cartelle presenti nella cartella TestingData (Dati del test):
 - Per i dati NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Per i dati NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.

3. Rinominare la copia in una cartella con un suffisso _XXX. Il suffisso _XXX rappresenta un conteggio sequenziale della corsa di prova. Ad esempio, se _002 è presente nella cartella, rinominare la nuova copia con _003.
4. Spostare la cartella rinominata nella cartella di input.
5. Attendere 3-5 minuti per il completamento della corsa. Assicurarsi che siano state ricevute le notifiche e-mail seguenti:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Analisi della corsa di sequenziamento avviata)
 - b. Report NIPT generated for Sequencing Run (Generato report NIPT per la corsa di sequenziamento).
6. Associare i report con il nome del sequenziamento assegnato alla cartella.
7. Nella cartella di output, aprire la cartella TestData_NS_CopyWorkflow o TestData_NDx_CopyWorkflow e verificare se è presente uno di questi report:
 - Per NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Per NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.La dimensione del file prevista è di circa 7,1 Kb.
8. Riportare la corsa di sequenziamento di prova nella cartella TestingData (Dati del test). Questa procedura permette di gestire il numero di volte che viene eseguita la prova di sequenziamento.

NOTA Per motivi di spazio, è possibile eliminare le vecchie copie dei file dei test.

Eseguire un test di analisi completo sui dati

Questo test esegue una corsa di analisi completa. Eseguire questo test se il server non elabora/analizza i dati o si verifica un timeout. Durata: circa 4-5 ore.

Procedura

1. Aprire la directory di input installata e aprire la cartella TestingData (Dati del test).
2. Rinominare la seguente cartella aggiungendo il suffisso _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Il suffisso crea un nome univoco per ciascuna corsa di sequenziamento. Se la corsa presenta già un suffisso, rinominare la cartella aumentando il valore numerico del suffisso di 1.
3. Spostare la cartella rinominata nella cartella di input.
4. Attendere circa 4-5 ore per il completamento dell'analisi. Assicurarsi che siano state ricevute le notifiche e-mail seguenti:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Analisi della corsa di sequenziamento avviata)

- b. Report NIPT generated for Sequencing Run (Generato report NIPT per la corsa di sequenziamento)
5. Associare i report con il nome del sequenziamento assegnato alla cartella.
6. Nella cartella di output, aprire la cartella TestData_NDx_FullRun e controllare il seguente report:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
La dimensione del file prevista è di circa 7,1 Kb.
7. Riportare la corsa di sequenziamento di prova nella cartella TestingData (Dati del test).

Risorse e riferimenti

Dal sito Web di Illumina è possibile scaricare la seguente documentazione.

| Risorsa | Descrizione |
|---|--|
| <i>Insero della confezione di VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n. 1000000078751)</i> | Definisce il prodotto e l'uso previsto e fornisce le istruzioni per l'uso e le procedure per la risoluzione dei problemi. |
| <i>Microlab®Manuale dell'operatore STAR Line, Hamilton, ID documento 624668</i> | Fornisce informazioni sul funzionamento e sulla manutenzione nonché specifiche tecniche per lo strumento di gestione automatizzata dei liquidi Hamilton Mircolab STAR. |

Consultare le [pagine di supporto](#) di VeriSeq NIPT Solution v2 sul sito Web Illumina per accedere alla documentazione, ai download del software, alla formazione online e alle domande frequenti (FAQ).

Acronimi

| Acronimo | Definizione |
|----------|--|
| BCL | File di identificazione delle basi |
| CE-IVD | Marchio di conformità europeo per prodotto diagnostico <i>in vitro</i> |
| cfDNA | DNA libero circolante |
| DNA | Acido desossiribonucleico |
| DNS | Sistema di nome di dominio |
| FASTQ | Formato file di testo per archiviare gli output ottenuti dagli strumenti di sequenziamento |
| FF | Frazione fetale |
| FIFO | Primo entrato, primo uscito |
| iFACT | Test di sicurezza fetale delle aneuploidie individuale |
| IP | Protocollo Internet |
| LIMS | Sistema di gestione delle informazioni del laboratorio |
| LLR | Distribuzioni dei rapporti di log-verosimiglianza |
| MAC | Controllo accesso media |
| NAS | Archiviazione collegata alla rete |

| Acronimo | Definizione |
|----------|---|
| NES | Siti non esclusi |
| NGS | Sequenziamento di nuova generazione |
| NIPT | Test prenatale non invasivo |
| NTC | No Template Control |
| NTP | Protocollo sincronizzazione rete |
| PF | Che attraversano il filtro |
| QC | Controllo qualità |
| Regex | Espressione regolare: una sequenza di caratteri che può essere utilizzata dagli algoritmi di corrispondenza delle stringhe per la convalida dei dati. |
| SCA | Aneuploidia del cromosoma sessuale |
| SDS | Schede dei dati di sicurezza |
| SHA1 | Algoritmo di hash sicuro 1 |
| SSL | Connessione protetta |

Assistenza tecnica

Per ricevere assistenza tecnica, contattare l'Assistenza tecnica Illumina.

Sito web: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Schede dei dati di sicurezza (SDS): sono disponibili sul sito web Illumina all'indirizzo support.illumina.com/sds.html.

Documentazione sul prodotto: disponibile per il download all'indirizzo support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (fuori dal Nord America)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Sponsor australiano

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

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati.

illumina®