

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Guía del software

PROPIEDAD EXCLUSIVA DE ILLUMINA
N.º de documento 1000000067940 v08 ESP
Junio de 2023
PARA USO DIAGNÓSTICO IN VITRO.

El uso de este producto está cubierto por patentes cuya propiedad y licencia pertenecen a Illumina, Inc. El pago de este producto confiere el derecho limitado e intransferible para utilizar este producto para su uso previsto, de acuerdo con su documentación y con todos los demás términos y condiciones asociados. Puede consultar una lista representativa, pero no exhaustiva, de dichas patentes en www.illumina.com/patents. No se transmite ningún otro derecho en virtud de ninguna otra patente ni para ningún otro uso de forma expresa, por implicación o por impedimento legal.

Este documento y su contenido son propiedad de Illumina, Inc. y sus afiliados ("Illumina") y están previstos solamente para el uso contractual de sus clientes en conexión con el uso de los productos descritos en él y no para ningún otro fin. Este documento y su contenido no se utilizarán ni distribuirán con ningún otro fin ni tampoco se comunicarán, divulgarán ni reproducirán en ninguna otra forma sin el consentimiento previo por escrito de Illumina. Illumina no transfiere mediante este documento ninguna licencia bajo sus derechos de patente, marca comercial, copyright ni derechos de autor o similares derechos de terceros.

Para garantizar el uso correcto y seguro de los productos descritos en este documento, el personal cualificado y adecuadamente capacitado debe seguir las instrucciones incluidas en este de manera rigurosa y expresa. Se debe leer y entender completamente todo el contenido de este documento antes de usar estos productos.

SI NO SE LEE COMPLETAMENTE EL DOCUMENTO Y NO SE SIGUEN EXPRESAMENTE TODAS LAS INSTRUCCIONES DESCRITAS EN ESTE, PODRÍAN PRODUCIRSE DAÑOS EN EL PRODUCTO, LESIONES PERSONALES, INCLUIDOS LOS USUARIOS U OTRAS PERSONAS Y DAÑOS EN OTROS BIENES Y QUEDARÁ ANULADA TODA GARANTÍA APLICABLE AL PRODUCTO.

ILLUMINA NO ASUME RESPONSABILIDAD ALGUNA DERIVADA DEL USO INCORRECTO DE LOS PRODUCTOS AQUÍ DESCRITOS (INCLUIDAS LAS PIEZAS O EL SOFTWARE).

© 2023 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea obtener información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.

Historial de revisiones

Documento	Fecha	Descripción del cambio
N.º de documento 1000000067940 v08	Junio de 2023	Se eliminaron las descripciones de las hojas de muestras para lotes híbridos para ajustarse a la funcionalidad del software.
N.º de documento 1000000067940 v07	Febrero de 2023	<p>Se modificaron las opciones de configuración del servidor para mejorar la seguridad.</p> <p>El cambio de la contraseña de automatización en ML-STAR requiere una visita de campo del personal de servicio de campo de Illumina.</p> <p>Se aclararon las directrices para añadir información de códigos de barras a hojas de muestras de entrada y para cargar hojas de muestras para lotes híbridos.</p> <p>Se actualizaron las directrices para crear un nombre de usuario.</p> <p>Se retiró la referencia al campo Network Password (Contraseña de red) de las instrucciones de configuración del servidor.</p> <p>Se actualizó el ejemplo proporcionado para la anomalía de deleción o duplicación parcial.</p> <p>Se añadió la regla de ordenamiento del campo anomaly_description. En el caso de anomalías dentro de un mismo cromosoma, las aneuploidías del cromosoma aparecen antes de las deleciones o duplicaciones parciales.</p> <p>Se añadieron las columnas "Tipo" y "Regex" a los informes Results and Notifications (Resultados y notificaciones) y Process (Procesos).</p> <p>Se actualizó la redacción de todo el documento para mejorar la claridad.</p>

Documento	Fecha	Descripción del cambio
N.º de documento 1000000067940 v06	Agosto de 2021	Se modificó la dirección del representante autorizado en la UE.
N.º de documento 1000000067940 v05	Septiembre de 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Se añadieron instrucciones de las nuevas funciones de cifrado de copia de seguridad y contraseña de red. • Se actualizó la sección Descarga e instalación de un certificado con instrucciones más detalladas. • Se añadieron el paso para introducir la contraseña de red y un recordatorio para generar un certificado en la sección Configuración del servidor para Workflow Manager. • Se actualizó la conexión de unidades del servidor para indicar que el administrador es el único que tiene permiso y se actualizó la compatibilidad con la versión de SMB. • Se añadió la referencia al cifrado de copia de seguridad en la sección Archivado de datos para el servidor Onsite. • Se añadió una nota de introducción a la interfaz de usuario web del software de ensayo para indicar que no se puede acceder al software mediante dispositivos móviles. • Se añadieron notas aclaratorias sobre el uso de mayúsculas en los resultados del NIPT Report (Informe de NIPT). • Se actualizó la presentación de la información de las opciones de valor para facilitar la lectura en la sección Informes de resultados y notificaciones.

Documento	Fecha	Descripción del cambio
N.º de documento 1000000067940 v05	Septiembre de 2020	<ul style="list-style-type: none"> Se actualizó la convención de nomenclatura para Workflow Manager para mostrar el nombre completo del software VeriSeq NIPT Workflow Manager de forma homogénea.
N.º de documento 1000000067940 v04	Febrero de 2020	<ul style="list-style-type: none"> Se actualizaron los temas de la Entrada de la hoja de muestras y la Carga de la hoja de muestras para aclarar la limitación de la funcionalidad de la carga de la hoja de muestras. Se actualizaron las direcciones del patrocinador australiano y de Illumina Netherlands.
N.º de documento 1000000067940 v03	Octubre de 2019	<ul style="list-style-type: none"> Se añadió la sección Consideraciones medioambientales para VeriSeq Onsite Server v2. Se actualizó la presentación de los resultados de anomalías de cromosomas sexuales en la sección Informes de resultados y notificaciones del Apéndice B para que coincidiera con la presentación que se muestra en el NIPT Report (Informe de NIPT).
N.º de documento 1000000067940 v02	Abril de 2019	Se incorporaron detalles a los informes de NIPT y suplementarios para que coincidieran con los materiales de formación.
N.º de documento 1000000067940 v01	Febrero de 2019	Publicación de la Guía del software VeriSeq NIPT Solution v2 para uso de los clientes.
N.º de documento 1000000067940 v00	Noviembre de 2018	Publicación inicial solo para uso interno.

Índice

Historial de revisiones	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introducción	1
Arquitectura del sistema	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Introducción	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Entrada de la hoja de muestras	7
Invalidación de muestras, lotes y grupos	10
Carga de la hoja de muestras	12
Cancelación de muestras	12
VeriSeq NIPT Services	12
Abrir VeriSeq NIPT Services	13
Secuenciador de nueva generación	17
Introducción	17
Grupo de secuencias	17
Integración del almacenamiento de datos	17
Capacidad de productividad de análisis	18
Limitaciones del tráfico de red	18
VeriSeq NIPT Local Run Manager	18
VeriSeq NIPT Assay Software v2	20

Introducción	20
Componentes de VeriSeq NIPT Assay Software	20
Tareas de VeriSeq NIPT Assay Software	22
Controlador de secuenciación	24
Controlador de procesos analíticos	25
Interfaz de usuario web	25
Acuerdo de licencia de usuario final	27
Configuración de la IU web	27
Inicio de sesión en la interfaz de usuario web	28
Panel de control	28
Gestión de usuarios	30
Gestión de una unidad de red compartida	32
Configuración de ajustes de red y de certificado	33
Configuración de notificaciones por correo electrónico del sistema	36
Configuración del cifrado de copia de seguridad	37
Configuración de contraseñas de red	38
Cierre de sesión	39
Análisis y generación de informes	39
Demultiplexado y generación de archivos FASTQ	39
CC de la secuenciación	40
Cálculos de la fracción fetal	41
Estadísticas utilizadas en la puntuación final	41
CC del análisis	42
CC de muestras de NTC	42
VeriSeq Onsite Server v2	43
Disco local	43
Base de datos local	43
Archivo de datos	44
Conexión de unidades de servidor	45
Reinicio del servidor	45
Apagado del servidor	46
Recuperación tras un apagado inesperado	46
Consideraciones medioambientales	47
Criterios de medición de CC	48

Criterios de medición y límites de CC de la cuantificación	48
Criterios de medición y límites de CC de la secuenciación	49
Informes del sistema	51
Introducción	51
Archivos de resultados	51
Estructura de archivos de informes	51
Resumen de informes del sistema	53
Eventos de generación de informes	55
Informes de resultados y notificaciones	57
Informe de NIPT	57
Informe adicional	66
Informe de invalidación de muestras	72
Informe de cancelación de muestras	73
Informe de solicitud de repetición de prueba de grupo	74
Informes de procesos	74
Informe de inicio de lote	74
Informe de invalidación de lotes	75
Informe de muestra de librería	76
Informe de reactivo de librería	77
Informe de material de laboratorio de librería	78
Informe de cuantificación de librerías	79
Registro de procesos de librería	79
Informe de grupo	81
Informe de invalidación de grupos	81
Informe de secuenciación	82
Informe de fallos del análisis	83
Solución de problemas	84
Introducción	84
Notificaciones del software de ensayo	84
Notificaciones de progreso	84

Notificaciones de invalidación	86
Notificaciones de errores recuperables	87
Notificaciones de errores irrecuperables	95
Procedimientos de actuación recomendados	101
Problemas del sistema	103
Pruebas de procesamiento de datos	103
Prueba del servidor	103
Datos de la ejecución de la prueba de análisis completo	104
Recursos y referencias	106
Siglas	106
Asistencia técnica	107

VeriSeq NIPT Solution v2

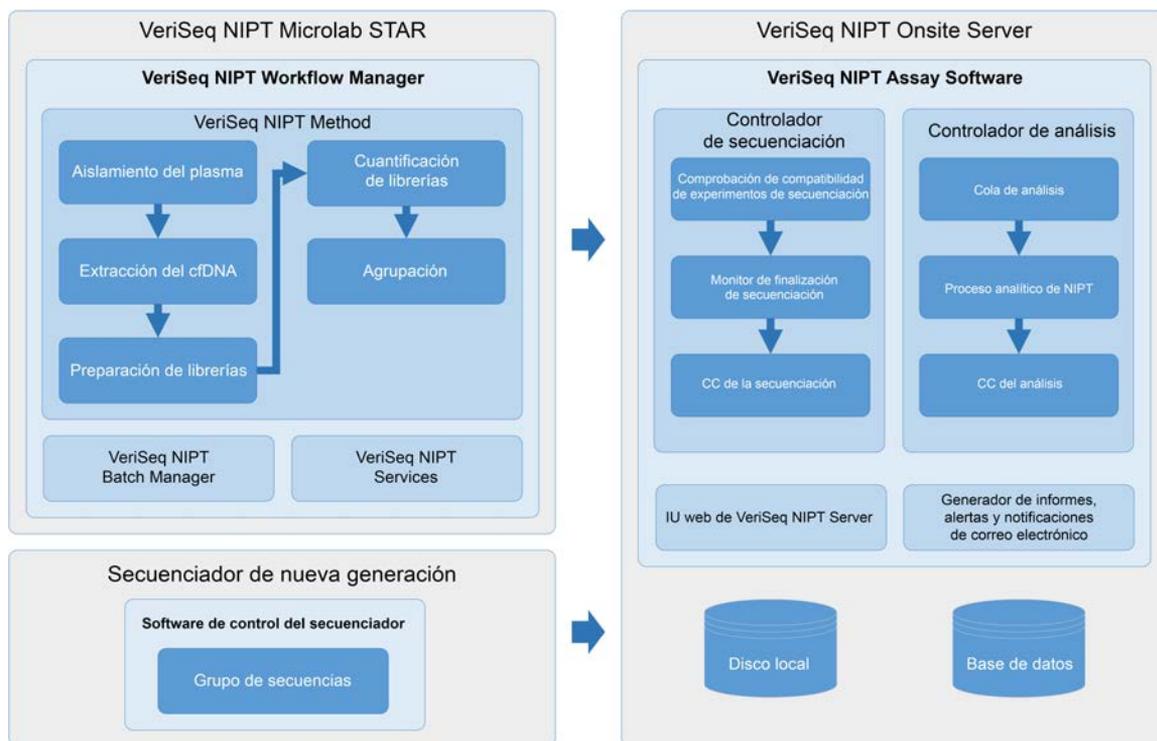
Introducción

VeriSeq NIPT Solution v2 es una prueba diagnóstica *in vitro* concebida para el cribado basado en secuenciación con el objeto de detectar aneuploidías fetales a partir de muestras de sangre total periférica materna de mujeres con al menos 10 semanas de gestación. La prueba ofrece dos opciones para tipos de cribado: básico y genoma completo. El cribado básico ofrece información sobre el estado de aneuploidía solo para los cromosomas 21, 18, 13, X e Y. Los cribados del genoma completo proporcionan información sobre la presencia de deleciones y duplicaciones parciales para todos los autosomas, así como de aneuploidías de todos los cromosomas. Ambos tipos de cribado ofrecen una opción para solicitar el informe de aneuploidía de los cromosomas sexuales (SCA). Sea cual sea el tipo de cribado, este producto no debe utilizarse como la única base para el diagnóstico u otras decisiones en relación con el embarazo.

La arquitectura del sistema VeriSeq NIPT Solution v2 tiene los siguientes componentes:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR):** instrumento de manipulación automatizada de líquidos que utiliza VeriSeq NIPT Workflow Manager y VeriSeq NIPT Sample Prep Kits para preparar y realizar un seguimiento de las muestras de librerías. El instrumento ML STAR utiliza VeriSeq NIPT Assay Software v2 para preparar muestras concebidas para su análisis, de acuerdo con las instrucciones de uso proporcionadas en las *Instrucciones de uso de VeriSeq NIPT Solution v2* (n.º de documento 1000000078751).
- **Instrumento de secuenciación de nueva generación (NGS):** instrumento de secuenciación de genoma completo que ofrece soluciones de secuenciación y generación de grupos integradas en el instrumento. El software de control proporciona los pasos necesarios para configurar un experimento de secuenciación y genera las lecturas de secuenciación de todas las muestras del grupo de librerías cuantificadas.
- **VeriSeq Onsite Server v2:** servidor que aloja VeriSeq NIPT Assay Software v2 para analizar los datos de secuenciación "paired-end". VeriSeq NIPT Assay Software monitoriza y analiza de forma continua los datos de secuenciación y produce resultados de muestra, informes de proceso y notificaciones.

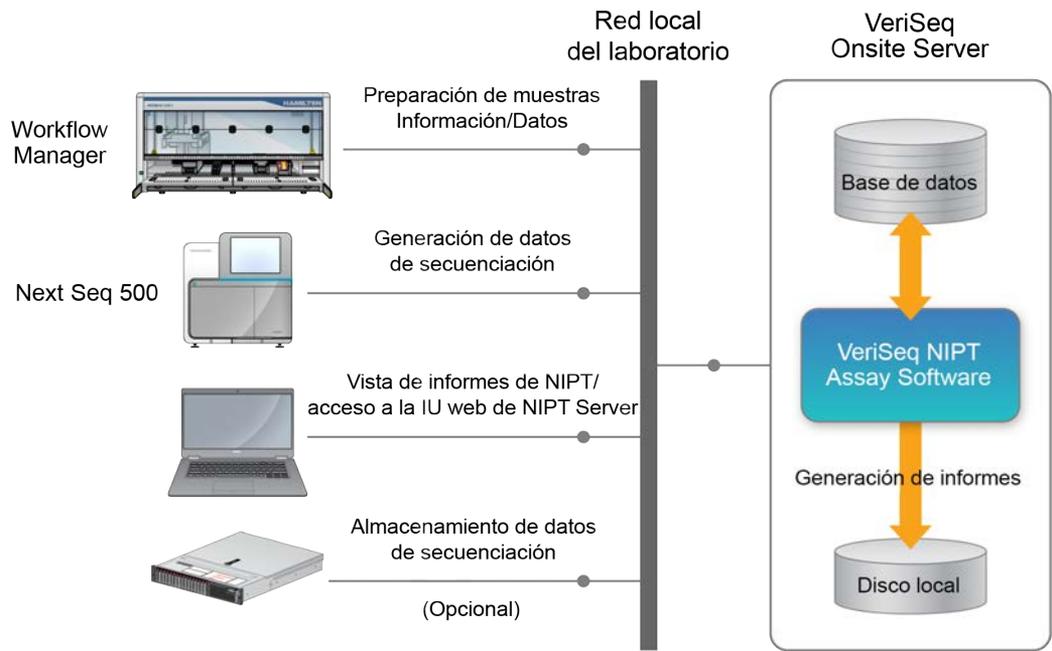
Figura 1 Componentes de VeriSeq NIPT Solution v2



Arquitectura del sistema

VeriSeq NIPT Solution v2 utiliza la red de área local del laboratorio (LAN) para conectar todo el equipo del sistema con la misma subred. El uso de la LAN permite una colocación flexible del equipo y un rendimiento ampliable gracias a la conexión de estaciones de trabajo ML STAR o instrumentos adicionales. La ilustración a continuación proporciona un esquema general de la arquitectura del sistema.

Figura 2 Descripción general de la arquitectura de VeriSeq NIPT Solution v2



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introducción

VeriSeq NIPT Workflow Manager se instala en el instrumento ML STAR y ofrece una interfaz gráfica del usuario sencilla e intuitiva que automatiza la preparación de las muestras de sangre conforme a la herramienta VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager mantiene una conexión de datos con VeriSeq Onsite Server v2 para el procesamiento de los datos, el almacenamiento, el seguimiento de las muestras y la aplicación de la lógica del flujo de trabajo.

VeriSeq NIPT Workflow Manager permite el acceso a los siguientes módulos de software, también conocidos como "métodos":

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (método) dirige el procesamiento automatizado de las muestras en el instrumento ML STAR. El método lleva a cabo los siguientes pasos de procesamiento:

- **Aislamiento del plasma:** transfiere 1 ml de plasma aislado de un tubo de recogida de sangre. La lógica del proceso crea un lote con VeriSeq NIPT Assay Software. Cada lote contiene datos de las muestras, incluidos los códigos de barras de las muestras, los tipos de muestra, los tipos de cribado, las posiciones de los pocillos y la generación de informes sobre el sexo.
- **Extracción de ADN extracelular circulante (cfDNA, Cell-Free DNA):** purifica el cfDNA a partir de 900 µl de plasma.
- **Preparación de librerías:** crea librerías listas para la secuenciación a partir de cfDNA. Las librerías incluyen índices únicos para cada muestra del lote.
- **Cuantificación de librerías:** determina la concentración de cfDNA intercalando un colorante fluorescente en un formato de microplaca de 384 pocillos. La placa incluye una curva de patrones de ADN etiquetado, así como duplicados de cada muestra del lote. El sistema utiliza las lecturas de fluorescencia sin procesar del lector de microplacas y calcula las concentraciones de las muestras de acuerdo con la curva de patrones.
- **Agrupación y normalización:** combina librerías en grupos únicos para la secuenciación. El sistema utiliza las concentraciones determinadas previamente para calcular los volúmenes de transferencia adecuados para cada muestra en el grupo listo para el secuenciador.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager gestiona el estado de las muestras, los lotes y los grupos mediante la interfaz de usuario. El sistema permite el seguimiento de las muestras en varios instrumentos de secuenciación y sistemas de manipulación de líquidos, así como a lo largo del proceso analítico. Para obtener más información sobre los procesamientos de muestras, consulte las *Instrucciones de uso de VeriSeq NIPT Solution v2* (n.º de documento 1000000078751).

Puede gestionar muestras dentro del flujo de trabajo mediante tres categorías, conocidas como "objetos": Estos objetos se describen en la siguiente tabla.

Objeto	Descripción
Muestra	Resultado de una única extracción de 1 ml de plasma de un único tubo de sangre. Las muestras se asocian al código de barras del tubo de sangre (el código de barras de la muestra) y al lote.
Lote	Placa de 24, 48 o 96 muestras procesadas con el proceso de preparación de librerías y de extracción de ADN extracelular circulante (cfDNA, cell-free DNA).
Grupo	Volumen normalizado y diluido de las librerías de doble índice y listas para el instrumento. Cada grupo contiene un máximo de 48 muestras.

En la siguiente tabla se especifican las acciones que pueden llevarse a cabo sobre los objetos durante el procesamiento.

Acción	Objeto	Informe generado	Descripción
Invalidación	Muestra	Sample Invalidation (Invalidación de muestras)	Muestras marcadas por el usuario como no válidas para su procesamiento. No se genera ningún resultado de análisis para las muestras invalidadas. Ejemplo: remanente de células sanguíneas visible durante el aislamiento del plasma.
	Lote	Batch Invalidation (Invalidación de lotes)	Lote marcado por el usuario como ya no válido. Si se produce una invalidación del lote antes de la generación de grupos, se invalidarán todas las muestras. Ejemplo: se cae la placa o esta se manipula incorrectamente.

Acción	Objeto	Informe generado	Descripción
Invalidación	Grupo	Pool Invalidation (Invalidación de grupos)	Grupo marcado por el usuario como ya no válido. Tras dos invalidaciones de grupos, se invalidarán todas las muestras dentro del grupo. Ejemplo: se ha empleado todo el volumen del grupo durante dos fallos de secuenciación.
Fallo de CC	Muestra	Sample Invalidation (Invalidación de muestras)	VeriSeq NIPT Solution v2 marca automáticamente la muestra como no válida al no superar un criterio de medición específico del control de calidad (CC) o debido a un fallo en la manipulación de líquidos detectado por el sistema.
	Lote	Batch Invalidation (Invalidación de lotes)	VeriSeq NIPT Solution v2 marca automáticamente todo el lote como no válido. Ejemplo: fallo del sistema durante la manipulación de líquidos.
Cancelación	Muestra	Sample Cancellation (Cancelación de muestras)	El sistema de gestión de laboratorio marca la muestra como cancelada. No se generará ningún resultado de análisis.
Edición de atributos de la muestra	Muestra	Sex Reporting (Generación de informes sobre el sexo)	Generación de informes sobre el sexo marcado por el usuario como Yes, No o SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Sí): se genera el sexo de la muestra. • No: no se genera el sexo de la muestra. • SCA: solo se notifican las aneuploidías de los cromosomas sexuales.
	Muestra	Sample Type (Tipo de muestra)	Tipo de muestra marcado por el usuario como Singleton, Twin, Control o No Template Control (NTC). La designación del tipo de muestra afecta directamente al análisis de la prueba. Para garantizar que los resultados de la prueba sean exactos, se requiere que el tipo de muestra sea exacto.
	Muestra	Screen Type (Tipo de cribado)	Tipo de cribado marcado por el usuario como básico (solo 21, 18, 13, X e Y) o de genoma completo (todos los cromosomas).

Tras una acción de invalidación, fallo de CC o cancelación, el objeto no se seguirá procesando. Los sistemas de gestión de información del laboratorio (LIMS) pueden utilizar los informes de invalidación de muestras para indicar el reprocesamiento de muestras del tubo de recogida de sangre.

Entrada de la hoja de muestras

La hoja de muestras de entrada proporciona información de la muestra relacionada con el paciente, como el tipo de muestra y el estado de comunicación de los cromosomas sexuales. El sistema requiere una información completa de la muestra antes de poder generar los grupos de secuenciación.

La hoja de muestras de entrada debe ser un archivo de texto delimitado por tabuladores (*.txt). Los nombres de las columnas de encabezado del archivo deben coincidir exactamente con los nombres de las columnas de encabezado que figuran en la siguiente tabla.

Columna de encabezado	Tipo de datos	Requisito	Descripción
batch_name	Comando/En blanco	Necesario	Indica el nombre del lote de la muestra. Debe coincidir con el nombre del lote introducido en el método de llamada (Workflow Manager) para confirmar que la hoja de muestras de entrada está asociada al lote correcto. La longitud máxima es de 26 caracteres. La columna puede dejarse en blanco. No se aceptarán hojas de muestras sin una columna batch_name.
sample_barcode	Comando	Necesario	Códigos de barras en los tubos de muestras de sangre cargados en el instrumento ML STAR. Si se utiliza un valor entero como código de barras de la muestra, no debería contener más de 15 dígitos. Un código de barras de la muestra alfanumérico puede contener un máximo de 32 caracteres. Utilice solo números, letras, guiones (-) y guiones bajos (_). El código de barras de la muestra no distingue entre mayúsculas y minúsculas. Los códigos de barras que distinguen entre mayúsculas y minúsculas no se consideran únicos. El código de barras de la muestra debe ser único y no debe diferenciarse únicamente por el uso de mayúsculas. Por ejemplo, los nombres de muestra Sample01 y sample01 no son únicos.

Columna de encabezado	Tipo de datos	Requisito	Descripción
sample_type	Comando	Necesario	Indica el tipo de muestra del análisis. Los valores permitidos son Singleton (Único), Twin (Gemelar), Control y NTC (Control sin cadena molde).
sex_chromosomes	Comando	Necesario	Indica el estado de comunicación de los cromosomas sexuales fetales. Los valores permitidos son "yes" (sí, comunicar), "no" (no comunicar) y "sca" (comunicar solo aneuploidías de cromosomas sexuales).
screen_type	Comando	Necesario	Indica el tipo de cribado para el análisis. Los valores permitidos son "basic" (básico) y "genomewide" (todo el genoma).

La hoja de muestras de entrada se carga durante el aislamiento del plasma o la agrupación. Se puede cargar con Batch Manager. El sistema aplica automáticamente códigos de barras, tipo de cribado, tipo de muestra e informes sobre el sexo para los NTC. Se necesita diferente información dependiendo de si la hoja de muestras se carga durante el aislamiento del plasma o durante el agrupamiento. La información de la muestra se confirma durante el proceso de carga de muestras. Las muestras cargadas durante el aislamiento del plasma pueden incluir una lista completa de las muestras o un subconjunto de muestras. Durante el agrupamiento, el sistema solicita la información de muestra no cargada durante el aislamiento de plasma, incluso para los NTC (es decir, cromosoma sexual y tipo de cribado).



PRECAUCIÓN

Para evitar errores, no incluya información de muestra ni filas para los NTC en la hoja de muestras durante la etapa de aislamiento de plasma.

Puede controlar la carga de muestra para todas las muestras en un lote generado mediante LIMS o para muestras específicas que requieran volver a realizar la prueba. Si se cargan las muestras con el objetivo de volver a realizar la prueba, rellene las posiciones abiertas restantes con muestras disponibles.

Elija entre las siguientes estrategias para utilizar las hojas de muestras:

- Lotes predefinidos (lotes creados con el sistema LIMS)
- Lotes específicos (lotes creados con VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Lotes predefinidos

Puede utilizar el LIMS para crear lotes antes de comenzar con el procesamiento de la muestra. En los lotes predefinidos, todas las muestras ya se encuentran asociadas a un lote antes de cargarlas en ML STAR. La hoja de muestras cargada durante el aislamiento del plasma incluye todas las muestras del lote y toda la información de las muestras. Las hojas de muestras de los lotes creados en un LIMS deben incluir valores en la columna Batch ID (ID del lote). Esto sirve para asegurarse de que se ha introducido manualmente el nombre de ID de lote correcto en Workflow Manager al comienzo del procesamiento.

La estrategia de bloque predefinido bloquea el número exacto de muestras cargadas, dado que el sistema requiere que todas las muestras de la hoja de muestras estén en el lote. No se necesita más información. El laboratorio puede continuar hasta el informe final sin necesidad de introducir datos adicionales.

A continuación se exponen las características y los requisitos de la estrategia de creación de lotes predefinidos.

- Permite el control completo del contenido del lote.
- Evita la carga de muestras no deseadas.
- Necesita un sistema para crear lotes desde el inventario (LIMS avanzado).
- Puede precisar que el personal del laboratorio recupere las muestras correctas del almacenamiento. Como alternativa, puede precisar de un sistema de almacenamiento de muestras avanzado.

Lotes específicos

Los lotes se pueden crear en el laboratorio mediante la recolección física de tubos de muestras y su carga en el instrumento ML STAR durante el aislamiento del plasma. No es necesaria una asociación previa entre la muestra y el lote. El usuario decide qué muestras incluir en el lote.

Cuando Workflow Manager lo indique, seleccione **No Sample Sheet** (Ninguna hoja de muestras) durante el aislamiento del plasma. Workflow Manager asocia las muestras cargadas con el ID del lote introducido manualmente y genera un informe de inicio de lote.

A continuación se exponen las características y los requisitos de la estrategia de creación de lotes específicos.

- No se necesitan hojas de muestras ni LIMS.
- Los usuarios pueden modificar el informe de iniciación del lote con información sobre el tipo de muestra, el tipo de cribado y el estado de comunicación del sexo para la carga durante el proceso de agrupación. Puede añadir muestras en cualquier momento.
- No hay control automatizado sobre las muestras que se incluirán en el lote. Puede cargar una muestra no deseada.
- Los datos de la muestra deben cargarse durante la agrupación.

Edición de atributos de la muestra

Antes de iniciar un experimento de secuenciación, puede usar VeriSeq NIPT Batch Manager para cambiar la generación de informes de cromosomas sexuales de la muestra individual, el tipo de cribado y los atributos del tipo de muestra.

1. Acceda a Batch Manager. Para obtener más detalles, consulte la sección [Acceso a Batch Manager, en la página 11](#).
2. Introduzca el ID del lote y el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **OK** (Aceptar).
3. En el diagrama de placas de lotes, seleccione la posición del pocillo asociada a una muestra.
4. Confirme que se visualiza la muestra correcta y, a continuación, seleccione un atributo del tipo de muestra de la lista desplegable Sample Type (Tipo de muestra).
5. Seleccione un atributo de la generación de informes sobre el sexo de la lista desplegable Sex Reporting (Generación de informe sobre el sexo).
6. Seleccione un atributo del tipo de cribado de la lista desplegable Screen Type (Tipo de cribado).
7. Seleccione **Edit** (Editar).

Invalidación de muestras, lotes y grupos

En función del paso dentro del procesamiento de las muestras, se puede invalidar un grupo de muestras, un lote o una muestra individual. Tras la invalidación, ya no se procesará la muestra, el lote o el grupo.

En cualquier momento antes de la generación de un informe de comprobación, utilice VeriSeq NIPT Method o Batch Manager para invalidar una o más muestras.

Invalidación con VeriSeq NIPT Method

Para invalidar muestras, siga los pasos que se indican a continuación durante el procesamiento de la muestra.

1. En la ventana Well Comments (Comentarios del pocillo) al final de cada proceso de Workflow Manager, marque los pocillos individuales que no superan la comprobación y seleccione **OK** (Aceptar).
2. Seleccione al menos una anotación del menú desplegable o active la casilla de verificación **Other** (Otros) e introduzca un comentario.
3. Marque la casilla de verificación **Fail Sample** (Muestra fallida) y seleccione **OK** (Aceptar).
4. Confirme que el sistema va a suspender la muestra.

Invalidación con Batch Manager

Utilice Batch Manager para invalidar:

- Una muestra
- Un lote antes de finalizar el paso Pool (Agrupar).
- Un grupo de muestras después finalizar el paso Pool (Agrupar) y antes de generar un informe de comprobación.

NOTA Antes de ejecutar Batch Manager, salga de cualquier método en ejecución en ese momento.

Acceso a Batch Manager

Para acceder a Batch Manager, realice una de las siguientes acciones:

- En App Launcher, seleccione **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- En un ordenador conectado a la red, vaya a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` y abra el archivo del método Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) con la solución Hamilton Run Controller.

Invalidación de muestras

1. Acceda a Batch Manager.
2. Introduzca el ID del lote y el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **OK** (Aceptar).
3. En el diagrama de placas de lotes, seleccione la posición del pocillo asociada a la muestra fallida.
4. Confirme que aparece la muestra correcta y seleccione **Invalidate Sample** (Invalidar muestra).
5. Introduzca el motivo del fallo y seleccione **Invalidate** (Invalidar).
En el diagrama de la placa del lote, la muestra invalidada cambia de verde a rojo y la etiqueta de estado, de válida a fallida.

Invalidación de lotes

1. Acceda a Batch Manager.
2. Introduzca el ID del lote y el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **OK** (Aceptar).
3. En el diagrama de la placa del lote, seleccione **Invalidate Batch** (Invalidar lote).
4. Introduzca el motivo del fallo y seleccione **Invalidate** (Invalidar).
En el diagrama de la placa del lote, todas las muestras cambian de verde a rojo si no existen grupos válidos para el lote. Los grupos válidos del lote seguirán siendo válidos.

Invalidación de grupos

1. Acceda a Batch Manager.
2. Introduzca el ID del lote y el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **Pool Manager** (Administrador de grupos).
3. Lea el código de barras del grupo.
4. Introduzca el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **OK** (Aceptar).
5. Introduzca el motivo del fallo y seleccione **Invalidate** (Invalidar).

Carga de la hoja de muestras

Cargue una hoja de muestras que contenga información de muestras en Batch Manager. Utilice esta característica para cargar o cambiar la información de muestra en conjuntos grandes.

1. Acceda a Batch Manager.
2. Introduzca el ID del lote y el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **OK** (Aceptar).
3. Seleccione **Upload New Sample Sheet** (Cargar nueva hoja de muestras).
4. Busque y seleccione la hoja de muestras deseada y, a continuación, seleccione **OK** (Aceptar).

Para obtener más detalles sobre la información que debe incluir en la hoja de muestras, consulte [Entrada de la hoja de muestras, en la página 7](#).

Cancelación de muestras

1. Acceda a Batch Manager.
2. Introduzca el ID del lote y el nombre de usuario o las iniciales del operador y seleccione **OK** (Aceptar).
3. En el diagrama de la placa del lote, seleccione la posición del pocillo asociada a la muestra cancelada.
4. Confirme que aparece la muestra correcta y seleccione **Cancel Sample** (Cancelar muestra).
5. Introduzca el motivo del fallo y seleccione **Cancel** (Cancelar).

En el diagrama de la placa del lote, la muestra cancelada cambia de verde a rojo.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) incluye varias herramientas que se utilizan para la configuración y verificación del instrumento ML STAR y la solución Workflow Manager. Estas herramientas no son necesarias para el funcionamiento normal del sistema, pero puede que sí lo sean para ayudar al servicio

de asistencia técnica de Hamilton o Illumina mientras se solucionan problemas con el sistema. Estas herramientas también se utilizan para ajustar los parámetros del sistema debido a una desviación en la densidad de grupos.

Abrir VeriSeq NIPT Services

Cierre todos los métodos de procesamiento antes de ejecutar Services.

Acceda a VeriSeq NIPT Services con uno de los siguientes métodos:

- En App Launcher, seleccione **VeriSeq NIPT Services**.
- En un ordenador conectado a la red, vaya a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` y abra el archivo del método VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) con la solución Hamilton Run Controller.

Las herramientas de Services habilitan las siguientes funciones:

- **Individual Tests** (Comprobaciones individuales): comprobaciones de componentes utilizadas para solucionar problemas del instrumento ML STAR.
- **Service Tools** (Herramientas de servicios): herramientas utilizadas para configurar la solución Workflow Manager.

Comprobaciones individuales

Para ayudar a solucionar los problemas con el hardware que detecte Workflow Manager, puede que sean necesarias las siguientes comprobaciones del sistema.

Comprobación del sistema	Descripción
Barcode/Autoload (Código de barras/carga automática)	Comprueba la configuración adecuada de la plataforma del sistema AutoLoader y el funcionamiento de la lectura de códigos de barras.
CPAC	Comprueba el funcionamiento de los sistemas de calefactor de la plataforma de la unidad CPAC. También comprueba si el cableado de las unidades individuales al cuadro de control está correcto.
BVS Vacuum (Vacío de BVS)	Comprueba el funcionamiento del sistema de vacío básico (BVS, basic vacuum system) de la plataforma para confirmar si se puede activar el vacío y si se pueden lograr las presiones de funcionamiento correspondientes.

Comprobación del sistema	Descripción
Independent Channel (Canal independiente)	Comprueba el funcionamiento de los canales de pipetas independientes. Lleva a cabo pruebas de retención de líquidos para detectar cualquier goteo de los canales de las pipetas, así como la uniformidad de los volúmenes de dispensación.
iSwap	Comprueba el funcionamiento del brazo robótico iSwap y confirma las posiciones aproximadas de aprendizaje de la plataforma.
96-Head (Cabezal de 96 pipetas)	Comprueba el funcionamiento del cabezal de 96 pipetas CO-RE. Lleva a cabo pruebas de retención de líquidos para detectar cualquier goteo de los canales de las pipetas, así como la uniformidad de los volúmenes de dispensación.

Ejecute las comprobaciones individuales como se indica a continuación.

1. Seleccione la comprobación específica que desea ejecutar.

NOTA La ejecución completa de la calificación de instalación y funcionamiento (IOQ) procesa las seis comprobaciones de manera secuencial.

2. Siga las instrucciones que aparecen en pantalla y tome nota de las observaciones sobre el funcionamiento del equipo y los errores detectados en el sistema.
3. Cuando termine, seleccione **Abort** (Anular) para salir del método.
4. Si se le solicita que proporcione registros de rastreo del sistema generados durante la comprobación, estos se encuentran en C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles y comienzan por VeriSeqNIPT_Services.

Herramientas de servicios

Las Services Tools (Herramientas de servicios) permiten configurar Workflow Manager y algunos parámetros del ensayo.

Comprobación del sistema	Descripción
Server Configuration (Configuración del servidor)	Configura y comprueba la conexión entre VeriSeq NIPT Workflow Manager y VeriSeq NIPT Assay Software. Es necesaria una comunicación adecuada entre estos sistemas para ejecutar Workflow Manager.
Assay Configuration (Configuración del ensayo)	Utilizada para restablecer la concentración predeterminada de las librerías.
Deck Teach Tool	Utilizada para exportar e importar posiciones de aprendizaje de la plataforma mediante un archivo.

Configuración del servidor

Si la dirección de red de VeriSeq Onsite Server v2 cambia, dirija Workflow Manager a la nueva dirección como se indica a continuación:

1. En el menú Services Tools (Herramientas de servicios), seleccione **Server Configuration** (Configuración de servidor).
2. Actualice la URL con la nueva dirección del servidor Onsite.
3. Seleccione **Test Connection** (Probar conexión) para enviar un mensaje de prueba. Si no recibe este mensaje, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina.
4. En la pantalla System Configuration (Configuración del sistema), seleccione **OK** (Aceptar) y, a continuación, **Apply** (Aplicar) para guardar la nueva dirección.

Cuando actualice la dirección de red, también deberá actualizar el certificado de la capa de sockets seguros (SSL, secure sockets layerSSL) para que el PC ejecute Workflow Manager. Acceda al software de análisis VeriSeq NIPT Assay Software v2 en este PC y consulte [Descarga e instalación de un certificado, en la página 35](#).

Solo los ingenieros de servicio de campo de Illumina pueden actualizar la contraseña de automatización de ML STAR. Antes de cambiar la contraseña guardada en el servidor a través de la interfaz web, asegúrese de que un miembro del equipo de servicio de campo de Illumina ha visitado su centro para actualizar la contraseña de ML STAR. Si actualiza la contraseña en la interfaz web del servidor sin actualizarla en ML STAR, su sistema quedará inutilizable.

Configuración del ensayo

Puede utilizar la herramienta Assay Configuration (Configuración del ensayo) para establecer los valores de los siguientes parámetros:

- **Target Library Concentration** (Concentración objetivo de librerías): establece de manera predeterminada el valor de concentración de las librerías de los grupos del secuenciador en Workflow Manager. Los valores de concentración se aplican por cada experimento durante el proceso de agrupamiento. Para obtener más información, consulte las *Instrucciones de uso de VeriSeq NIPT Solution v2* (n.º de documento 1000000078751).
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Generación de informes de cromosomas sexuales predeterminada): determina qué atributo asignar a las muestras cuando se selecciona el botón Use Default (Usar predeterminado) durante la preparación de muestras. Establezca este parámetro en Yes (Sí) o No.
- **Screen Type** (Tipo de cribado): determina el tipo de cribado para una muestra. Establezca este parámetro en Basic (Básico) o Genomewide (Todo el genoma).

Configure los parámetros del ensayo como se indica a continuación.

1. Seleccione **Assay Configuration** (Configuración del ensayo) y configure los parámetros según sea necesario.
 - Actualice el cuadro Target Library Concentration (pg/µl) (Concentración objetivo de librerías [pg/µl]) con el valor necesario.
 - Actualice el parámetro Default Sex Chromosome Reporting (Generación de informes de cromosomas sexuales predeterminada) con el valor necesario.
 - Actualice el tipo de cribado al valor necesario.
2. Seleccione **Apply** (Aplicar).

Deck Teach Tool

Durante la solución de problemas, puede que sea necesario exportar los valores de posición aprendidos. Utilice Deck Teach Tool para generar una lista de las posiciones junto con sus valores.

1. Seleccione **Deck Teach Tool**.
2. Seleccione **Export** (Exportar).
3. La ubicación indicada se convierte en la ubicación de salida predeterminada. Acepte la ubicación predeterminada o seleccione la ubicación de salida del archivo de texto que contiene las posiciones de la plataforma aprendidas.
4. Seleccione **OK** (Aceptar).

Deck Teach Tool guarda un archivo de texto que contiene los valores de todas las posiciones del material de laboratorio aprendidas para la instalación de Workflow Manager.
5. Seleccione **Cancel** (Cancelar) para volver a la pantalla Method Selection (Selección de método).

Secuenciador de nueva generación

Introducción

Un sistema de secuenciación de nueva generación produce lecturas de secuenciación con todas las muestras del grupo de librerías cuantificadas y se integra con VeriSeq NIPT Solution v2 mediante el servidor Onsite. Los datos de secuenciación se evalúan en el controlador de análisis de VeriSeq NIPT Assay Software.

Tenga en cuenta lo siguiente al integrar un sistema de secuenciación de nueva generación con VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integración del almacenamiento de datos.
- Capacidad de producción de análisis.
- Limitaciones del tráfico de red.

Grupo de secuencias

VeriSeq NIPT Assay Software precisa de un secuenciador de nueva generación capaz de generar datos de secuenciación en grupos de librerías preparadas de conformidad con las siguientes especificaciones:

- Producción de 2 × 36 lecturas "paired-end".
- Compatible con adaptadores de índices en VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Proceso químico de dos canales.
- Producción automática de archivos de llamada de bases (BCL).

Integración del almacenamiento de datos

Para un experimento de secuenciación habitual de VeriSeq NIPT Solution v2 hacen falta de 25 a 30 GB para los datos del sistema de secuenciación de nueva generación. El tamaño de datos real puede variar en función de la densidad de grupos final. El servidor Onsite proporciona más de 7,5 TB de espacio de almacenamiento, que es el espacio suficiente para más de 300 experimentos de secuenciación ($7500/25 = 300$).

A fin de almacenar los datos, conecte el sistema de secuenciación de nueva generación al servidor Onsite con uno de los métodos siguientes:

- Utilice el servidor Onsite como repositorio de datos temporal. En esta configuración, el instrumento se conecta directamente con el servidor y guarda los datos en la unidad local.

- Para un laboratorio de alta productividad, utilice un almacenamiento conectado a la red (NAS, network-attached storage). Configure el sistema de secuenciación de nueva generación para que guarde los datos de secuenciación directamente en una ubicación específica del NAS. En esta configuración, establezca el servidor Onsite para que supervise la ubicación específica del NAS que permite al servidor controlar los futuros experimentos de secuenciación. Se pueden añadir varios sistemas de secuenciación de nueva generación para aumentar la productividad de muestras. Para obtener más información sobre cómo conectar el servidor al NAS, consulte la sección [Gestión de una unidad de red compartida, en la página 32](#).

Para obtener más información sobre cómo conectar los sistemas de secuenciación de nueva generación al servidor o al NAS, consulte la guía del usuario del sistema.

Capacidad de productividad de análisis

VeriSeq NIPT Analysis Pipeline suele procesar datos de un único experimento de secuenciación en aproximadamente cinco horas. Al ampliar el laboratorio para la productividad de muestras, tenga en cuenta que un solo servidor puede procesar un máximo de cuatro experimentos al día, lo que suma $48 \text{ muestras} \times 4 = 192 \text{ muestras al día}$. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener soluciones de productividad adicionales.

Limitaciones del tráfico de red

VeriSeq NIPT Solution v2 utiliza la red de área local (LAN) del laboratorio para la producción de datos entre el sistema de secuenciación de nueva generación, el servidor Onsite y el almacenamiento conectado a la red o NAS (si estuviera configurado). Al realizar una ampliación para la productividad de muestras, tenga en cuenta las siguientes limitaciones del tráfico de la infraestructura de TI:

- El tráfico de datos medio de unos 25 GB generados en aproximadamente 10 horas es de unos 0,7 MB/s por secuenciador.
- La infraestructura del laboratorio también puede admitir otras fuentes de tráfico que deben tenerse en cuenta.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Si utiliza un sistema de secuenciación de nueva generación que incluye el módulo VeriSeq NIPT Local Run Manager, prepárese para la secuenciación de la siguiente manera:

1. En VeriSeq NIPT Local Run Manager, seleccione **Create Run** (Crear experimento).
2. En el menú desplegable, seleccione **VeriSeq NIPT**.
3. Complete los siguientes campos:
 - Run Name (Nombre del experimento)

- Run Description (Descripción del experimento) (opcional)
- Pool Barcode (Código de barras de grupo)



PRECAUCIÓN

El código de barras de grupo introducido en el módulo Local Run Manager debe coincidir con el introducido en Workflow Manager. VeriSeq NIPT Assay Software rechaza las configuraciones de experimentos incorrectas y tal vez requiera una resecuenciación. Los códigos de barras de grupo deben ser nuevos y únicos. El análisis falla si el código de barras está asociado a un lote analizado con anterioridad.

4. Seleccione **Save Run** (Guardar experimento).

Una vez finalizada la configuración del experimento, puede iniciarlo con el software del instrumento.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introducción

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genera estadísticas para evaluar el número de copias de cromosomas de las muestras analizadas, además de determinar las aneuploidías en los cromosomas seleccionados para el análisis. La selección de los cromosomas para el análisis depende del tipo de cribado que elija: básico (cromosomas 21, 18, 13, X e Y) o de genoma completo (todos los cromosomas). Cuando selecciona la opción de genoma completo, el software también comprueba la presencia de regiones subcromosómicas de ganancia o pérdida de número de copias dentro del autosoma. Un instrumento de secuenciación de nueva generación produce la entrada del análisis en forma de lecturas "paired-end" de 36 bases.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 funciona en el VeriSeq Onsite Server v2. El servidor Onsite es un componente central de VeriSeq NIPT Solution v2 y actúa como punto de conexión entre VeriSeq NIPT Workflow Manager, el sistema de secuenciación de nueva generación y el usuario.

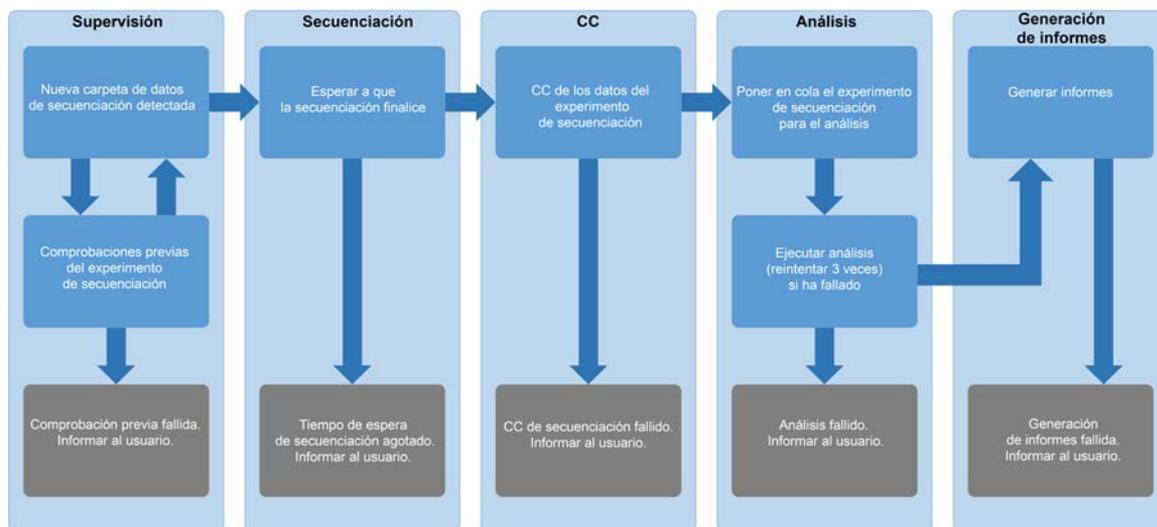
VeriSeq NIPT Assay Software alinea las lecturas con el genoma humano de referencia y lleva a cabo análisis de las lecturas que se alinean con una única ubicación o zona del genoma. Asimismo, este software excluye las lecturas duplicadas y los sitios que se relacionan con una alta variación de la cobertura en las muestras euploides. Los datos de secuenciación se normalizan para el contenido de nucleótido y para corregir los efectos del lote y otras fuentes con una variabilidad no deseada. La información acerca de la longitud del fragmento de cfDNA procede de las lecturas de secuenciación "paired-end". VeriSeq NIPT Assay Software también evalúa las estadísticas de cobertura de secuenciación en regiones que se sabe que son ricas en cfDNA fetal o materno. Los datos generados a partir de la longitud del fragmento y el análisis de cobertura se utilizan para calcular la fracción fetal (FF) de cada muestra.

VeriSeq NIPT Assay Software informa de si se han detectado o no anomalías en cada opción de cribado seleccionada para una muestra del menú de pruebas. En el cribado básico, todas las anomalías son aneuploidías. Para el cribado del genoma completo, una anomalía puede ser una aneuploidía o una duplicación o delección parcial.

Componentes de VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software ejecuta y supervisa nuevos datos de secuenciación de manera continua cuando se añaden a la carpeta de entrada del servidor Onsite. Cuando se identifica un nuevo experimento de secuenciación, se activa el siguiente flujo.

Figura 3 Diagrama del flujo de datos



1. **Supervisión:** comprueba previamente la validez del nuevo experimento de secuenciación. Una vez que el software detecta un nuevo experimento de secuenciación, se llevan a cabo las siguientes comprobaciones de validez:
 - a. Se comprueba que los parámetros del experimento son compatibles con los valores esperados.
 - b. Asocia la celda de flujo con un tubo de grupo existente conocido.
 - c. Confirma que el grupo no se ha procesado anteriormente. El sistema no permite repetir los experimentos.

Si falla alguna comprobación, se informa al usuario mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico y el registro de alertas de la interfaz de usuario (IU) web.
2. **Secuenciación:** supervisa de forma continuada la finalización del experimento de secuenciación. Se establece un temporizador que define un límite de tiempo para que se termine el experimento. Si se agota el tiempo de espera, se informa al usuario mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico y el registro de alertas de la IU web.
3. **CC:** examina los archivos de CC de InterOp generados por el secuenciador. VeriSeq NIPT Assay Software comprueba el número total de grupos, la densidad de grupos y las lecturas de puntuación de calidad. Si los criterios de CC fallan, se informa al usuario mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico y el registro de alertas en la IU web.
4. **Análisis:** gestiona la cola de análisis de varios experimentos de secuenciación generados por diversos instrumentos configurados con el servidor. El servidor procesa un único trabajo de análisis cada vez basándose en el principio de "primero en entrar, primero en salir" (FIFO). Una vez finalizado el análisis correctamente, se inicia el siguiente análisis programado en la cola. Si el análisis falla o se agota el tiempo de espera, VeriSeq NIPT Assay Software vuelve a iniciar el análisis automáticamente hasta tres veces. Después de cada fallo, se informa al usuario mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico y el registro de alertas de la IU web.

5. **Generación de informes:** genera el informe que contiene los resultados finales tras la finalización del análisis. Si se produce un fallo y no se generan los informes, se informa al usuario mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico y el registro de alertas de la IU web.

Tareas de VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software lleva a cabo tareas tanto automatizadas como iniciadas por el usuario.

Tareas automatizadas

VeriSeq NIPT Assay Software lleva a cabo las siguientes tareas automatizadas:

- **Recopilación y almacenamiento de registros de preparación de muestras:** produce un conjunto de archivos de resultados al final de cada paso y los almacena en la carpeta ProcessLogs (Registros de procesos) que se encuentra en la carpeta Output (Resultados). Para obtener un resumen, consulte la sección [Estructura de archivos de informes, en la página 51](#) y para obtener información detallada, consulte la sección [Informes de procesos, en la página 74](#).
- **Generación de notificaciones de alertas, correos electrónicos e informes:** supervisa el estado de validez de lotes, grupos y muestras durante los pasos de preparación de muestras y CC de los datos de secuenciación y los resultados del análisis por muestra. Basándose en estas comprobaciones de validación, VeriSeq NIPT Assay Software determina si se continúa con el proceso y se notificarán los resultados. VeriSeq NIPT Assay Software finaliza el proceso cuando se invalida un lote o un grupo en función de los resultados del CC. El usuario recibe una notificación por correo electrónico, se genera un informe y se registra una alerta en la IU web.
- **Análisis de datos de secuencias:** analiza los datos de secuencias sin procesar correspondientes a cada muestra multiplexada del grupo mediante el NIPT Analysis Software integrado. VeriSeq NIPT Assay Software determina la puntuación de aneuploidías de cada muestra. El sistema no notifica resultados de las muestras invalidadas o canceladas por el usuario. En el caso de muestras que no cumplen los criterios de CC, se proporciona una justificación explícita del error, pero se suprimen los resultados de la muestra fallida. Para obtener más información, consulte el apartado [Informe de NIPT, en la página 57](#).
- **Generación de archivos de resultados:** proporciona resultados de muestras en un formato de archivo de valores separados por tabulaciones, que se guarda en la carpeta de resultados. Para obtener más información, consulte el apartado [Informe de NIPT, en la página 57](#).
- **Generación de informes:** VeriSeq NIPT Assay Software genera información adicional de resultados, notificaciones e informes de proceso. Para obtener más información, consulte el apartado [Informes del sistema, en la página 51](#).

- **Invalidación de muestras, grupos y lotes**

- **Invalidación de muestras:** VeriSeq NIPT Assay Software marca las muestras individuales como no válidas si el usuario:
 - Invalida explícitamente la muestra.
 - Invalida toda la placa durante la preparación de librerías antes de que se creen los grupos.

Cuando se marca una muestra como no válida, se genera automáticamente un informe de invalidación de muestras. Consulte la sección [Informe de invalidación de muestras, en la página 72](#).

- **Generación de informes de invalidación de grupos y lotes:** los grupos y los lotes solo los puede invalidar el usuario. El sistema no procesa los grupos invalidados. Los grupos ya creados a partir de un lote no válido no se invalidan automáticamente y el sistema puede seguir procesándolos. Sin embargo, no es posible crear grupos nuevos a partir de lotes invalidados. Cuando se invalida un grupo, el sistema emite un informe de solicitud de repetición de prueba de grupo en las siguientes circunstancias:
 - El lote es válido.
 - No hay más grupos disponibles para este lote.
 - No se ha sobrepasado el número de grupos permitidos del lote.

Para obtener más información, consulte la sección [Informe de solicitud de repetición de prueba de grupo, en la página 74](#).

- **Gestión de repeticiones de pruebas**

- **Errores de grupos:** los grupos fallidos suelen ser grupos que no han superado los criterios de medición de CC de la secuenciación. Si el experimento ha terminado, VeriSeq NIPT Assay Software no continúa procesando grupos fallidos. Vuelva a secuenciar con una segunda alícuota de grupo.
- **Fallos de muestras:** el software permite que las muestras fallidas se vuelvan a analizar, si es necesario. Las muestras fallidas deben incorporarse a un nuevo lote y volver a someterse a los pasos del ensayo.
- **Repeticiones de experimentos:** el sistema no vuelve a analizar los grupos con muestras que se han procesado y registrado correctamente con anterioridad. Para repetir el experimento de una muestra, vuelva a colocar en placas la muestra en un nuevo lote.

Tareas del usuario

VeriSeq NIPT Solution v2 permite a los usuarios llevar a cabo las siguientes tareas.

Con Workflow Manager puede:

- Marcar como no válidos los siguientes elementos:
 - Una muestra individual.

- Todas las muestras de un lote.
- Todas las muestras asociadas con un grupo.
- Marcar una muestra determinada como cancelada. VeriSeq NIPT Assay Software marca entonces el resultado como cancelado en el informe de resultados final.

Con VeriSeq NIPT Assay Software puede:

- Configurar el software para su instalación e integración en la infraestructura de red del laboratorio.
- Cambiar opciones de configuración como los ajustes de red, las ubicaciones de carpetas compartidas y la gestión de cuentas de usuario.
- Consultar el estado del sistema y el lote, los informes de procesamiento de resultados y por lotes, los registros de actividad y auditoría, y los resultados del ensayo.

NOTA La capacidad para realizar tareas depende de los permisos del usuario. Para obtener más información, consulte la sección [Asignación de roles de usuario, en la página 30](#).

Controlador de secuenciación

VeriSeq NIPT Assay Software gestiona los experimentos de secuenciación generados por los instrumentos de secuenciación mediante el controlador de secuenciación. Identifica nuevos experimentos de secuenciación, valida los parámetros del experimento y correlaciona el código de barras de grupo con un grupo conocido creado durante el proceso de preparación de librerías. Si no puede efectuarse una asociación, se genera una notificación para el usuario y se detiene el procesamiento del experimento de secuenciación.

Una vez completada correctamente la validación, VeriSeq NIPT Assay Software continúa supervisando los experimentos de secuenciación hasta su finalización. Los experimentos de secuenciación completados se ponen en cola para su procesamiento por parte del controlador de procesos analíticos (consulte la sección [Controlador de procesos analíticos, en la página 25](#)).

Compatibilidad de experimentos de secuenciación

VeriSeq NIPT Assay Software solo analiza los experimentos de secuenciación que son compatibles con el flujo de trabajo analítico del cfDNA.

Utilice solo los métodos de secuenciación y las versiones de software compatibles para generar las llamadas de bases.

NOTA Supervise de forma periódica los criterios de medición de rendimiento de los datos de secuenciación para asegurarse de que la calidad de los datos se encuentre dentro de las especificaciones.

El módulo VeriSeq NIPT Local Run Manager configura la secuenciación con los siguientes parámetros de lectura:

- Experimento "paired-end" con lecturas de 2 × 36 ciclos.
- Indexación doble con dos lecturas de índices de 8 ciclos.

Controlador de procesos analíticos

El controlador de procesos analíticos inicia el proceso analítico para la detección de aneuploidías. El proceso analiza un experimento de secuenciación cada vez, con una duración media de menos de cinco horas por grupo. Si el análisis no logra procesar el grupo o no se completa debido a un fallo de alimentación o a que se ha agotado el tiempo de espera, el controlador de procesos analíticos vuelve a poner en cola el experimento automáticamente. Si el procesamiento del grupo falla tres veces consecutivas, el controlador de procesos analíticos etiqueta el experimento como fallido y genera un mensaje de error.

Un experimento de análisis correcto activa la generación del informe de NIPT. Para obtener más información, consulte el apartado [Informe de NIPT, en la página 57](#).

Tiempos de espera del flujo de trabajo y requisitos de almacenamiento

El flujo de trabajo analítico del cfDNA está sujeto a las siguientes limitaciones de tiempo de espera y almacenamiento.

Parámetro	Valor predeterminado
Maximum Sequencing Time (Máximo tiempo de secuenciación)	20 horas
Maximum Analysis Time (Máximo tiempo de análisis)	10 horas
Minimum Scratch Space Storage (Mínimo espacio de almacenamiento vacío)	900 GB

Interfaz de usuario web

VeriSeq NIPT Assay Software cuenta con una interfaz de usuario (IU) web local que facilita el acceso al servidor Onsite desde cualquier parte de la red. La IU web ofrece las siguientes funciones:

NOTA La IU web de VeriSeq NIPT Assay Software no es compatible con dispositivos móviles.

- **Visualización de actividades recientes:** identifica los pasos finalizados durante la ejecución del ensayo. Se alerta al usuario sobre muchas de estas actividades mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico. Para obtener más información, consulte [Notificaciones del software de ensayo, en la página 84](#).
- **Visualización de errores y alertas:** identifica los problemas que pueden impedir que el ensayo continúe. El usuario recibe mensajes de error y alertas mediante el sistema de notificaciones por correo electrónico. Para obtener más información, consulte [Notificaciones del software de ensayo, en la página 84](#).
- **Configuración de los ajustes de red del servidor:** normalmente, el personal de Illumina es el encargado de configurar la red durante la instalación. Sin embargo, puede que se precisen modificaciones si la red local requiere cambios informáticos. Para obtener más información, consulte [Configuración de los ajustes de red y del servidor, en la página 34](#).
- **Gestión de acceso al servidor:** el servidor Onsite permite el acceso a nivel de administrador y de operador. Estos niveles de acceso controlan la visualización de los registros de actividades, alertas y errores, así como la modificación de los ajustes de conexión de red y mapeo de datos. Para obtener más información, consulte la sección [Gestión de usuarios, en la página 30](#).
- **Configuración de la carpeta de datos de secuenciación:** de forma predeterminada, el servidor almacena los datos de secuenciación. Sin embargo, es posible añadir un NAS central para ampliar la capacidad de almacenamiento. Para obtener más información, consulte la sección [Conexión de unidades de servidor, en la página 45](#).
- **Configuración de la lista de suscriptores a las notificaciones por correo electrónico:** permite gestionar una lista de suscriptores para que reciban notificaciones por correo electrónico que incluyen mensajes de error y alertas de procesos del ensayo. Para obtener más información, consulte la sección [Configuración de notificaciones por correo electrónico del sistema, en la página 36](#).
- **Reinicio o apagado del servidor:** reinicia o apaga el servidor, si fuera necesario. Puede que se precise reiniciar o apagar el servidor para que una configuración surta efecto o para solucionar un fallo del servidor. Para obtener más información, consulte las secciones [Reinicio del servidor, en la página 45](#) y [Apagado del servidor, en la página 46](#).
- **Configuración del cifrado de copia de seguridad de la base de datos:** permite el cifrado y la configuración de una contraseña cifrada para copias de seguridad de la base de datos del servidor. Esta función también permite generar una copia de seguridad no cifrada temporal. Para obtener más información, consulte la sección [Configuración del cifrado de copia de seguridad, en la página 37](#).
- **Configuración de contraseñas de red:** configure contraseñas de red para la comunicación entre el servidor y los secuenciadores y los instrumentos VeriSeq NIPT Microlab STAR. Para obtener más información, consulte la sección [Configuración de contraseñas de red, en la página 38](#).

Acuerdo de licencia de usuario final

La primera vez que inicie sesión en la IU web se le solicitará que acepte el Acuerdo de licencia de usuario final (EULA, End User License Agreement). Para descargar el acuerdo de licencia en su ordenador, seleccione **Download EULA** (Descargar EULA). El software le solicitará que acepte el EULA antes de continuar trabajando con la IU web.

Una vez aceptado, puede volver a la página del EULA y descargar el documento, si fuese necesario.

Configuración de la IU web

Seleccione el icono Settings (Configuración) para acceder a una lista desplegable de ajustes de configuración. Los ajustes se muestran en función del rol de usuario y de los permisos asociados a dicho rol. Para obtener más información, consulte la sección [Asignación de roles de usuario, en la página 30](#).

NOTA Los técnicos no tienen acceso a ninguna de estas funciones.

Ajuste	Descripción
User Management (Gestión de usuarios)	Añadir, activar o desactivar, y editar credenciales de usuarios. Solo para ingenieros de servicio de campo y administradores.
Email Configuration (Configuración de correo electrónico)	Editar la lista de suscriptores de notificaciones por correo electrónico.
Change Shared Folder Password (Cambiar contraseña de la carpeta compartida)	Cambiar la contraseña de usuario para acceder a las carpetas compartidas del servidor Onsite. La contraseña solo puede contener caracteres alfanuméricos.
Reporting Settings (Ajustes de generación de informes)	Solo para ingenieros de servicio de campo o administradores.

Ajuste	Descripción
Reboot Server (Reiniciar servidor)	Solo para ingenieros de servicio de campo o administradores.
Shut Down Server (Apagar servidor)	Solo para ingenieros de servicio de campo o administradores.

Inicio de sesión en la interfaz de usuario web

Inicie sesión en la interfaz de VeriSeq NIPT Assay Software como se indica a continuación.

- En un ordenador conectado a la misma red que el servidor Onsite, abra uno de los siguientes exploradores web:
 - Chrome v69 o posterior
 - Firefox v62 o posterior
 - Internet Explorer v11 o posterior
- Introduzca la dirección IP del servidor o el nombre del servidor proporcionado por Illumina en el momento de la instalación, equivalente a `https://<Onsite Server IP address>/login`. (p. ej., `https://10.10.10.10/login`).
- Si aparece una advertencia de seguridad en el explorador, añada una excepción de seguridad para poder acceder a la pantalla de inicio de sesión.
La advertencia de seguridad indica que el ordenador no tiene instalado el certificado de capa de sockets seguros (SSL, Secure Sockets Layer). Siga las instrucciones indicadas en la sección [Descarga e instalación de un certificado, en la página 35](#) para instalar este certificado.
- En la pantalla de inicio de sesión, introduzca el nombre del usuario y la contraseña (con distinción entre mayúsculas y minúsculas) suministrados por Illumina y a continuación seleccione **Log In** (Iniciar sesión).

NOTA Tras 10 minutos de inactividad, VeriSeq NIPT Assay Software cierra la sesión del usuario actual automáticamente.

Panel de control

Después de iniciar sesión, aparece el panel de control de VeriSeq NIPT Assay Software v2. El panel de control es la ventana de navegación principal. Para regresar al panel de control en cualquier momento, seleccione la opción de menú **Dashboard** (Panel de control).

En el panel de control siempre muestran las 50 últimas actividades registradas (si hay menos de 50, solo se muestran las que haya registradas). Para buscar las 50 últimas actividades y navegar por el historial de actividades, seleccione **Previous** (Anterior) en la esquina inferior derecha de la tabla de actividades.

Visualización de actividades recientes

La ficha Recent Activities (Actividades recientes) incluye una breve descripción de las actividades de VeriSeq NIPT Assay Software y Onsite Server recientes.

Nombre	Descripción
When (Cuándo)	Fecha y hora de la actividad.
User (Usuario)	Si procede, identifica al usuario que llevó a cabo la actividad.
Subsystem (Subsistema)	Entidad o proceso que llevó a cabo la actividad, por ejemplo, un usuario, un ensayo o una configuración.
Details (Detalle)	Descripción de la actividad.
Level (Nivel)	Nivel asignado a la actividad de una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Actividad): indica una actividad en el servidor, por ejemplo, el reinicio del sistema o el inicio/cierre de sesión de un usuario. • Notice (Aviso): indica que un paso se ha ejecutado de manera incorrecta. Por ejemplo, invalidación de una muestra o error de CC. • Warning (Advertencia): indica que se ha producido un error durante la ejecución normal y el funcionamiento correcto del hardware. Por ejemplo, parámetros del experimento no reconocidos o análisis fallido.

Visualización de errores recientes

La ficha Recent Errors (Errores recientes) incluye una breve descripción de los errores recientes del software y el servidor.

Nombre	Descripción
When (Cuándo)	Fecha y hora de la actividad.
User (Usuario)	Si procede, identifica al usuario que llevó a cabo la actividad.
Subsystem (Subsistema)	Entidad o proceso que llevó a cabo la actividad, por ejemplo, un usuario, un ensayo o una configuración.

Nombre	Descripción
Details (Detalle)	Descripción de la actividad.
Level (Nivel)	<p>Nivel asignado a la actividad de una de las siguientes opciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Urgente): error grave del hardware que afecta al funcionamiento del sistema. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina. • Alert (Alerta): error en el funcionamiento normal. Por ejemplo, daños en un disco, problemas de espacio o de configuración que impiden la generación de informes o el envío de notificaciones por correo electrónico. • Error (Error): error del sistema o el servidor durante el funcionamiento normal. Por ejemplo, problemas con un archivo de configuración o fallos en el hardware.

Visualización de alertas y del estado del sistema

En la pestaña **Server Status** (Estado del servidor) se muestra la información siguiente.

- **Date** (Fecha): fecha y hora actuales.
- **Time zone** (Huso horario): huso horario configurado para el servidor. La información sobre el huso horario se utiliza para los correos electrónicos, las alertas y la fecha y hora de los informes.
- **Hostname** (Nombre de host): nombre del sistema compuesto por el nombre de host de la red y el nombre del sistema de nombre de dominio (DNS, domain name system).
- **Disk space usage** (Uso de espacio en disco): porcentaje de espacio en disco actualmente en uso para el almacenamiento de datos.
- **Software**: configuración normativa del software (por ejemplo, CE-IVD).
- **Version** (Versión): versión de VeriSeq NIPT Assay Software v2.

El resumen también puede mostrar el botón **Server alarm** (Alarma del servidor), que silencia la alarma del controlador RAID. Este botón solo aparece para los administradores. Si pulsa este botón, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener ayuda.

Gestión de usuarios

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores pueden añadir, editar o eliminar permisos para los usuarios técnicos y el resto de los usuarios del mismo nivel.

Asignación de roles de usuario

Los roles de usuario definen el acceso y los derechos de los usuarios para llevar a cabo determinadas tareas.

Rol	Descripción
Service (Servicio)	Un ingeniero de servicio de campo de Illumina que lleva a cabo la instalación y la configuración del sistema (incluida la creación del rol de administrador). Asimismo, soluciona problemas, efectúa reparaciones del servidor, establece y cambia ajustes de configuración, y proporciona asistencia para el software de forma continuada.
Administrator (Administrador)	Un administrador del laboratorio que establece y mantiene los ajustes de configuración, administra los usuarios, define las listas de suscriptores de notificaciones por correo electrónico, cambia la contraseña de la carpeta compartida, y reinicia y apaga el servidor.
Technician (Técnico)	Un técnico de laboratorio que visualiza las alertas y el estado del sistema.

Adición de usuarios

Durante la instalación inicial, un ingeniero de servicio de campo de Illumina añadirá al usuario administrador.

Para añadir un usuario, siga los pasos que se indican a continuación.

1. En la pantalla User Management (Gestión de usuarios), seleccione **Add New User** (Añadir nuevo usuario).

NOTA Todos los campos son obligatorios.

2. Introduzca el nombre de usuario. Los requisitos son los siguientes:
 - Solo caracteres alfanuméricos en minúsculas (a-z y 0-9).
 - Debe tener entre 4 y 20 caracteres y contener al menos un carácter numérico.
 - El primer carácter no puede ser un número.

NOTA El nombre de usuario no distingue entre mayúsculas y minúsculas.

VeriSeq NIPT Assay Software utiliza nombres de usuario para identificar a las personas implicadas en los diferentes aspectos del procesamiento del ensayo y en las interacciones con VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Introduzca el nombre completo del usuario. El nombre completo solo se muestra en el perfil del usuario.
4. Introduzca la contraseña y confírmela.
Las contraseñas deben tener entre 8 y 20 caracteres y contener, como mínimo, una letra mayúscula, una letra minúscula y un carácter numérico.
5. Introduzca una dirección de correo electrónico para el usuario.

Cada usuario precisa de una dirección de correo electrónico única.

6. En la lista desplegable, seleccione el rol de usuario que desee.
7. Marque la casilla **Active** (Activo) para activar el usuario inmediatamente o quite la marca para activar el usuario más adelante (es decir, tras la formación).
8. Seleccione **Save** (Guardar) dos veces para guardar y confirmar los cambios.
El nuevo usuario aparece ahora en la pantalla User Management (Gestión de usuarios).

Editar usuarios

Para modificar la información de los usuarios, siga los pasos que se indican a continuación.

1. En la pantalla User Management (Gestión de usuarios), seleccione el nombre de usuario.
2. Modifique la información del usuario y seleccione **Save** (Guardar).
3. Seleccione **Save** (Guardar) nuevamente para confirmar los cambios.
Los cambios efectuados aparecen ahora en la pantalla User Management (Gestión de usuarios).

Desactivación de usuarios

Para desactivar un usuario, siga los pasos que se indican a continuación.

1. En la pantalla User Management (Gestión de usuarios), seleccione el nombre de usuario.
2. Desmarque la casilla de verificación **Activate** (Activar) y seleccione **Save** (Guardar).
3. En el mensaje de confirmación que aparece, seleccione **Save** (Guardar).
El estado del usuario cambia a Disabled (Desactivado) en la pantalla User Management (Gestión de usuarios).

Gestión de una unidad de red compartida

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo o los administradores tienen permisos para añadir, editar o eliminar ubicaciones de carpetas compartidas.

Adición de una unidad de red compartida

Configure el sistema para que almacene los datos de secuenciación en un almacenamiento conectado a la red (NAS) específico en lugar de hacerlo en el servidor conectado al sistema de secuenciación. Un NAS puede ofrecer mayor capacidad de almacenamiento y un respaldo de datos continuo.

1. En el panel de control, seleccione **Folders** (Carpetas).
2. Seleccione **Add folder** (Añadir carpeta).
3. Introduzca la información que se indica a continuación suministrada por el administrador de TI:
 - **Location** (Ubicación): ruta completa a la ubicación del NAS, incluida la carpeta donde se almacenan los datos.

- **Username** (Nombre de usuario): nombre de usuario designado para el servidor Onsite cuando accede al NAS.
 - **Password** (Contraseña): contraseña designada para el servidor Onsite cuando accede al NAS.
4. Seleccione **Save** (Guardar).
 5. Seleccione **Test** (Verificar) para probar la conexión al NAS.
Si la conexión falla, compruebe el nombre del servidor, el nombre de la ubicación, el nombre del usuario y la contraseña con el administrador de TI.
 6. Reinicie el servidor para aplicar los cambios.

NOTA Una configuración de unidad de red compartida solo admite una carpeta de datos de secuenciación.

Edición de una unidad de red compartida

1. En el panel de control, seleccione **Folders** (Carpetas).
2. Edite la ruta de ubicación y seleccione **Save** (Guardar).
3. Seleccione **Test** (Verificar) para probar la conexión al NAS.
Si la conexión falla, compruebe el nombre del servidor, el nombre de la ubicación, el nombre del usuario y la contraseña con el administrador de TI.

Eliminación de una unidad de red compartida

1. En el panel de control, seleccione **Folders** (Carpetas).
2. Seleccione la ruta de ubicación que desee modificar.
3. Seleccione **Delete** (Eliminar) para quitar la carpeta de secuenciación externa.

Configuración de ajustes de red y de certificado

Un ingeniero de servicio de campo de Illumina utiliza la pantalla Network Configuration (Configuración de red) para configurar los ajustes de red y de certificado durante la instalación inicial.

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores tienen permisos para cambiar los ajustes de red y de certificado.

1. En el panel de control, seleccione **Configuration** (Configuración).
2. Vaya a la ficha **Network Configuration** (Configuración de red) y establezca los ajustes de red apropiados.
3. Vaya a la ficha **Certificate Configuration** (Configuración de certificado) para generar el certificado de Capa de sockets seguros (SSL).

Configuración de ajustes de certificados

Un certificado de capa de sockets seguros (SSL, Secure Sockets Layer) es un archivo de datos que permite una conexión segura del servidor Onsite a un explorador.

1. Utilice la ficha Certificate Configuration (Configuración de certificados) para añadir o cambiar los siguientes ajustes del certificado SSL.
 - **Laboratory Email** (Correo electrónico de laboratorio): correo electrónico de contacto en el laboratorio encargado de las pruebas (se requiere un formato de dirección de correo electrónico válido).
 - **Organization Unit** (Unidad organizativa): departamento.
 - **Organization** (Organización): nombre del laboratorio encargado de las pruebas.
 - **Location** (Ubicación): dirección del laboratorio encargado de las pruebas.
 - **State** (Estado): estado donde se encuentra el laboratorio encargado de las pruebas.
 - **Country** (País): país donde se encuentra el laboratorio encargado de las pruebas.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Certificado de huella digital [SHA1]): número de identificación de certificación.
El SHA1 garantiza que los usuarios no reciban advertencias de certificado al acceder a VeriSeq NIPT Assay Software v2. El SHA1 aparece después de generar o de volver a generar un certificado. Para obtener más información, consulte la sección [Regeneración de un certificado, en la página 36](#).
2. Seleccione **Save** (Guardar) para implementar los cambios realizados.

Configuración de los ajustes de red y del servidor

NOTA Coordine todos los cambios de los ajustes de red y del servidor con el administrador de TI para evitar errores en la conexión del servidor.

1. Utilice la ficha Network Configuration (Configuración de red) para configurar los siguientes ajustes de red y del servidor Onsite:
 - **Static IP Address** (Dirección IP estática): dirección IP designada para el servidor Onsite.
 - **Subnet Mask** (Máscara de subred): máscara de subred de la red local.
 - **Default Gateway Address** (Dirección de puerta de enlace predeterminada): dirección IP predeterminada del enrutador.
 - **Hostname** (Nombre de host): nombre designado para referirse al servidor Onsite en la red (definido como "localhost" de forma predeterminada).
 - **DNS Suffix** (Sufijo DNS): sufijo DNS designado.
 - **Nameserver 1 and 2** (Servidor de nombre de dominio 1 y 2): nombres o direcciones IP del servidor DNS.

- **NTP Time Server 1 and 2** (Servidor de hora mediante NTP 1 y 2): servidores para la sincronización de hora mediante el protocolo de tiempo de redes (NTP).
 - **MAC Address** (Dirección MAC): dirección MAC de redes del servidor (solo lectura).
 - **Timezone** (Huso horario): huso horario local del servidor.
2. Confirme que las entradas son correctas y seleccione **Save** (Guardar) para reiniciar el servidor e implementar los cambios realizados.



PRECAUCIÓN

Una configuración inadecuada puede interrumpir la conexión con el servidor.

Descarga e instalación de un certificado

Siga los pasos que se indican a continuación para descargar e instalar un certificado SSL para VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. En el panel de control, seleccione **Configuration** (Configuración).
2. Seleccione la ficha **Certificate Configuration** (Configuración de certificado).
3. Seleccione **Download Certificate** (Descargar certificado) en la pantalla Network Configuration (Configuración de red).

Se descarga el archivo del certificado root_cert.der.

NOTA Si se le pide que guarde el archivo, elija una ubicación que vaya a recordar. Si no es así, identifique la ubicación de descarga predeterminada. Algunos exploradores guardan el archivo de manera automática en una carpeta Downloads (Descargas).

4. Vaya a la carpeta del ordenador en la que haya guardado el archivo.
5. Haga clic con el botón derecho del ratón en el archivo **root_cert.der** y seleccione **Install Certificate** (Instalar certificado).
6. Si se muestra una ventana de advertencia de seguridad, seleccione **Open** (Abrir) para abrir el archivo.
Se abre el Certificate Import Wizard (Asistente para la importación de certificados).
7. En la ventana principal del asistente para importación de certificados, seleccione **Local Machine** (Equipo local) para el parámetro Store Location (Ubicación de almacenamiento) y pulse **Next** (Siguiente).
8. Seleccione la opción **Place all certificates in the following store** (Colocar todos los certificados en el siguiente almacén) y luego el botón **Browse...** (Examinar).
9. En la ventana Select Certificate Store (Seleccionar almacén de certificados), seleccione **Trusted Root Certification Authorities** (Entidades de certificación raíz de confianza) y pulse **OK** (Aceptar).
10. Compruebe que en el campo Certificate Store (Almacén de certificados) se muestra Trusted Root Certification Authorities (Entidades de certificación raíz de confianza) y pulse **Next** (Siguiente).

11. En la ventana Completing the Certificate Import Wizard (Finalización del Asistente para importación de certificados) seleccione **Finish** (Finalizar).
12. Si aparece una ventana de advertencia de seguridad, seleccione **Yes** (Sí) para instalar el certificado.
13. En el cuadro de diálogo de importación correcta, seleccione **OK** (Aceptar) para salir del asistente.

Regeneración de un certificado

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores tienen permiso para volver a generar certificados y reiniciar el sistema.

Para volver a generar un certificado después de haber cambiado los ajustes de red o de certificado:

1. Seleccione **Regenerate Certificate** (Regenerar certificado) en la pantalla Network Configuration (Configuración de red).
2. Seleccione **Regenerate Certificate and Reboot** (Regenerar certificado y reiniciar) para continuar o **Cancel** (Cancelar) para salir.

Configuración de notificaciones por correo electrónico del sistema

VeriSeq NIPT Assay Software v2 se comunica con los usuarios mediante notificaciones por correo electrónico en las que se indica el progreso del ensayo, así como alertas de errores o acciones necesarias. Para obtener más información acerca de las notificaciones por correo electrónico enviadas por el sistema, consulte la sección [Notificaciones del software de ensayo, en la página 84](#).

Asegúrese de que la configuración de correo no deseado del correo electrónico permite las notificaciones por correo electrónico desde el servidor. Las notificaciones por correo electrónico se envían desde una cuenta llamada VeriSeq@<customer_email_domain>, donde el parámetro <customer_email_domain> lo especifica el equipo de TI local al instalar el servidor.

Creación de una lista de suscriptores por correo electrónico

Las notificaciones por correo electrónico se envían a una lista de suscriptores específicos.

La lista de suscriptores puede especificarse como se indica a continuación.

1. En el panel de control, seleccione el icono Settings (Configuración).
2. Seleccione **Email Configuration** (Configuración de correo electrónico).
3. En el campo Subscribers (Suscriptores), introduzca las direcciones de correo electrónico separadas por comas.
Compruebe que las direcciones de correo electrónico se introducen correctamente. El software no valida el formato de la dirección de correo electrónico.
4. Seleccione **Save** (Guardar).

5. Seleccione **Send test message** (Enviar mensaje de prueba) para generar un correo electrónico de prueba para la lista de suscriptores.
Compruebe la bandeja de entrada del correo electrónico para comprobar si se ha enviado el correo electrónico.

NOTA Asegúrese de seleccionar el botón **Save** (Guardar) antes de enviar un mensaje de prueba. Si envía un mensaje de prueba antes de guardar, se descartan los cambios.

Configuración del cifrado de copia de seguridad

VeriSeq NIPT Assay Software v2 permite a los administradores habilitar o deshabilitar el cifrado de la copia de seguridad. Los administradores también pueden establecer o actualizar la contraseña de cifrado para copias de seguridad de la base de datos. Esta contraseña es necesaria para restablecer una copia de seguridad de la base de datos. Asegúrese de guardar la contraseña en un lugar seguro por si necesita consultarla más adelante.

NOTA Los administradores son los únicos con permiso para configurar el cifrado de copia de seguridad de la base de datos.

Para establecer el cifrado de la copia de seguridad, siga los pasos que se indican a continuación.

1. En el panel de control, seleccione el icono **Settings** (Configuración).
2. Seleccione **Backup Encryption** (Cifrado de copia de seguridad).
3. Marque la casilla **Encrypt Backups** (Cifrar copias de seguridad).
4. En el campo **Encryption Password** (Contraseña de cifrado), introduzca la contraseña de cifrado que desee.
5. Introduzca la misma contraseña en el campo **Confirm Password** (Confirmar contraseña).
6. Seleccione **Save** (Guardar).

Generación de una copia de seguridad sin cifrar

El software de análisis VeriSeq NIPT Assay Software permite a los administradores generar un archivo de copia de seguridad sin cifrar que puede utilizar el servicio de asistencia técnica de Illumina. El archivo de copia de seguridad sin cifrar tan solo se conserva durante 24 horas y luego se elimina de manera automática.

NOTA Los administradores son los únicos con permiso para generar una copia de seguridad sin cifrar.

Cree una copia de seguridad sin cifrar como se indica a continuación.

1. En el panel de control, seleccione el icono **Settings** (Configuración).

2. Seleccione **Backup Encryption** (Cifrado de copia de seguridad).
3. Seleccione **Generate Unencrypted Backup** (Generar copia de seguridad sin cifrar).
4. Seleccione **Yes** (Sí) en la ventana de confirmación.
Se le pedirá que confirme la solicitud de copia de seguridad sin cifrar.
5. Seleccione **OK** (Aceptar).

Para confirmar que se ha creado una copia de seguridad sin cifrar, vuelva al panel de control de VeriSeq NIPT Assay Software y consulte la tabla Recent Activities (Actividad reciente). Una nueva actividad confirma la creación correcta de una copia de seguridad no cifrada.

Configuración de contraseñas de red

Un administrador o un ingeniero de servicio de campo de Illumina pueden utilizar la página de contraseñas de red para configurar las contraseñas para la comunicación entre el servidor Onsite y los componentes de VeriSeq NIPT Solution v2.



PRECAUCIÓN

Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores tienen permiso para cambiar las contraseñas de red.

Para configurar contraseñas de red, siga los pasos que se indican a continuación.

1. En el panel de control, seleccione el icono Settings (Configuración).
2. Seleccione **Network Passwords** (Contraseñas de red).
3. En el campo **Sequencer Password** (Contraseña del secuenciador), introduzca una contraseña para los instrumentos de secuenciación.
4. Vuelva a introducir la contraseña en el campo **Confirm Password** (Confirmar contraseña).



PRECAUCIÓN

La actualización de la contraseña del secuenciador mientras hay un experimento de secuenciación en curso puede provocar la pérdida de datos.

5. Seleccione **Save Sequencer Password** (Guardar la contraseña del secuenciador).
El servidor guarda la contraseña del instrumento de secuenciación. Actualice los instrumentos conectados al servidor para asegurarse de que utilicen esta contraseña.
6. En el campo **Automation Password** (Contraseña de automatización), introduzca una contraseña para VeriSeq NIPT Microlab STAR.



PRECAUCIÓN

La actualización de la contraseña de automatización mientras está en progreso la preparación de la muestra puede provocar la pérdida de datos.

Solo los ingenieros de servicio de campo de Illumina pueden actualizar la contraseña de automatización de ML STAR. Antes de cambiar la contraseña guardada en el servidor a través de la interfaz web, asegúrese de que un miembro del equipo de servicio de campo de Illumina ha visitado su centro para actualizar la contraseña de ML STAR. Si actualiza la contraseña en la interfaz web del servidor sin actualizarla en ML STAR, su sistema quedará inutilizable.

7. Vuelva a introducir la contraseña de ML STAR en el campo **Confirm Password** (Confirmar contraseña).
8. **Seleccione Save Automation Password** (Guardar la contraseña de automatización). El servidor guarda la contraseña de ML STAR. Actualice los instrumentos ML STAR que ya estén conectados al servidor para asegurarse de que utilizan esta contraseña.

Cierre de sesión

- Seleccione el icono del perfil de usuario en la esquina superior derecha de la pantalla y, después, seleccione **Log Out** (Cerrar sesión).

Análisis y generación de informes

Una vez recopilados los datos de la secuenciación, se desmultiplexan, se convierten a un formato FASTQ, se equiparan con un genoma de referencia y se analizan para la detección de aneuploidías. En esta sección se detallan los diferentes criterios de medición que se determinan para una muestra concreta.

Demultiplexado y generación de archivos FASTQ

Los datos de secuenciación almacenados en formato BCL se procesan mediante el software de conversión bcl2fastq. El software de conversión bcl2fastq demultiplexa los datos y convierte los archivos BCL en formatos de archivo estándar FASTQ para los análisis sucesivos. Para cada experimento de secuenciación, VeriSeq NIPT Assay Software crea una hoja de muestras (SampleSheet.csv). Este archivo incluye información de muestras enviadas al software durante el proceso de preparación de muestras (con la API del software). Estas hojas de muestras incluyen un encabezado con información acerca del experimento y descriptores para las muestras procesadas en una celda de flujo particular.

En la tabla siguiente se proporcionan detalles sobre los datos de la hoja de muestras.



PRECAUCIÓN

No modifique ni edite el archivo de la hoja de muestras. Se genera en el sistema y las modificaciones pueden ocasionar efectos adversos en fases sucesivas del proceso, como resultados incorrectos o fallos de los análisis.

Nombre de la columna	Descripción
SampleID	Identificación de la muestra.
SampleName	Nombre de la muestra. Valor predeterminado: igual que el de SampleID.
Sample_Plate	Identificación de la placa para una muestra determinada. Valor predeterminado: vacío.
Sample_Well	Identificación de pocillo en la placa para una muestra determinada.
I7_Index_ID	Identificación del primer adaptador de índice.
index	Secuencia de nucleótidos del primer adaptador.
I5_Index_ID	Identificación del segundo adaptador.
index2	Secuencia de nucleótidos del segundo adaptador.
Sample_Project	Identificación del proyecto para una muestra determinada. Valor predeterminado: vacío.
SexChromosomes	Análisis relativo a los cromosomas sexuales. Una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Sí): se precisa la generación de informes sobre la aneuploidía de los cromosomas sexuales y sobre el sexo. • No: no se precisa la generación de informes ni sobre la aneuploidía de los cromosomas sexuales ni sobre el sexo. • SCA: se precisa la generación de informes sobre la aneuploidía de los cromosomas sexuales, pero no sobre el sexo.
SampleType	Tipo de muestra. Una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Único): embarazo con un único embrión. • Twin (Gemelar): embarazo con varios embriones. • Control: muestra de control de sexo conocido y de clasificación de aneuploidías. • NTC: muestra de control sin cadena molde (sin ADN).

CC de la secuenciación

Los criterios de medición de CC de la secuenciación identifican celdas de flujo que tienen una alta probabilidad de no superar el análisis. Los criterios de medición de densidad de grupos, porcentaje de lecturas que superan el filtro (PF), fase de hebra adelantada y fase de hebra retrasada indican la calidad

general de los datos de secuenciación y son comunes a muchas aplicaciones de secuenciación de nueva generación. El criterio de medición de lecturas alineadas previstas calcula el nivel de la celda de flujo de la profundidad de secuenciación. Si los datos de baja calidad no superan el criterio de medición de lecturas alineadas previstas, se interrumpe el procesamiento del experimento. Para obtener más información, consulte la sección [Criterios de medición y límites de CC de la secuenciación, en la página 49](#).

Cálculos de la fracción fetal

La fracción fetal (FF) es el porcentaje de ADN extracelular circulante en una muestra de sangre materna que procede de la placenta. VeriSeq NIPT Assay Software utiliza información tanto de la distribución del tamaño de los fragmentos de cfDNA como de las diferencias en la cobertura genómica entre el cfDNA materno y el fetal para calcular la estimación de la FF.¹

Estadísticas utilizadas en la puntuación final

En el caso de todos los cromosomas, los datos de secuenciación "paired-end" se alinean con el genoma de referencia (HG19). Las lecturas alineadas no duplicadas exclusivas se añaden en grupos de 100 kb. Los recuentos de grupos correspondientes se ajustan a la tendencia de GC y a la cobertura genómica específica de cada zona establecida anteriormente. Con dichos recuentos de grupos normalizados, las puntuaciones estadísticas se derivan de la comparación de las regiones de cobertura que pueden verse afectadas por la aneuploidía con el resto de los autosomas. Se calcula un cociente de verosimilitud logarítmica (LLR) para cada muestra teniendo en cuenta estas puntuaciones basadas en las coberturas y en el cálculo de la FF. El LLR es la probabilidad de que una muestra se vea afectada por la cobertura observada y la FF frente a la probabilidad de que una muestra no se vea afectada por la misma cobertura observada. El cálculo de este cociente también tiene en cuenta la incertidumbre estimada en la FF. Para futuros cálculos, se utiliza el logaritmo natural de la relación. El software de ensayo evalúa el cociente de verosimilitud logarítmica (LLR) de cada cromosoma objetivo y cada muestra para determinar las aneuploidías.

Las estadísticas de los cromosomas X e Y son diferentes de las estadísticas utilizadas para los autosomas. En el caso de los fetos identificados con sexo femenino, las llamadas SCA requieren un acuerdo de clasificación del LLR y del valor cromosómico normalizado.² Las puntuaciones de LLR específicas se calculan para [45,X] (síndrome de Turner) y para [47,XXX]. En el caso de los fetos identificados con sexo masculino, las llamadas SCA para [47,XXY] (síndrome de Klinefelter) o para [47,XYY] pueden basarse en la relación entre los valores cromosómicos normalizados para los cromosomas X e Y (NCV_X y NCV_Y). Las muestras pertenecientes a fetos de sexo masculino para los que el valor NCV_X se encuentra en el rango observado para las muestras euploides femeninas pueden

¹Kim, S. K., et al, Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant persons using sequence read counts, *Prenatal Diagnosis*, agosto de 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.

denominarse [47,XXY]. Las muestras pertenecientes a fetos de sexo masculino para los que el valor NCV_X se encuentra en el rango observado para las muestras euploides masculinas, pero para las que el cromosoma Y está sobrerrepresentado, pueden denominarse [47,XYY].

Algunos valores de NCV_Y y NCV_X exceden la capacidad del sistema para llevar a cabo una determinación de aneuploidía relativa a cromosomas sexuales (SCA). Estas muestras generan un resultado Not Reportable (No comunicable) en la clasificación XY. No obstante, los resultados de tipo autosómico de estas muestras se proporcionan si se han superado otros criterios de medición del control de calidad.

CC del análisis

Los criterios de medición Analytical QC (CC analítico) son parámetros que se calculan durante el análisis y que se utilizan para detectar muestras que se desvían demasiado del comportamiento esperado. Los datos de las muestras que no superan estos criterios de medición se consideran poco fiables y se marcan como erróneos. Cuando las muestras producen resultados fuera de los rangos esperados para estos criterios de medición, el NIPT Report (Informe de NIPT) proporciona un motivo de CC como una advertencia o una causa del fallo. Consulte [Mensajes de motivo del CC, en la página 64](#) para obtener más información acerca de estos motivos de CC.

CC de muestras de NTC

VeriSeq NIPT Solution permite la adición de muestras de NTC como parte del experimento. El instrumento ML STAR puede generar hasta dos NTC por experimento para lotes de 24 muestras y de 48 muestras y hasta cuatro NTC para lotes de 96 muestras. Independientemente del número de muestras de NTC añadido, el software comprueba la existencia de un promedio mínimo de 4 000 000 de fragmentos asignados de manera unívoca por muestra por cada grupo. Por este motivo, se recomienda no añadir más de dos muestras de NTC por grupo. Para obtener más información, consulte la sección [Criterios de medición y límites de CC de la secuenciación, en la página 49](#).

Los estados de CC de las muestras de NTC son los siguientes:

- **NTC sample processing** (Procesamiento de muestra de NTC): durante el procesamiento de una muestra de NTC, el software aplica un resultado de CC de PASS (Apto) cuando la cobertura de la muestra es baja, según lo esperado para una muestra de NTC.
- **Patient sample as NTC** (Muestra de paciente como NTC): cuando se procesa una muestra de paciente marcada como NTC, se detecta una alta cobertura. Dado que la muestra se marca como NTC, el software indica el estado de CC de la muestra como FAIL (Nulo) con el siguiente motivo: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (MUESTRA DE NTC CON COBERTURA ALTA).

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 utiliza un sistema operativo basado en Linux y ofrece una capacidad de almacenamiento de datos de aproximadamente 7,5 TB. Asumiendo un tamaño de datos por experimento de secuenciación de 25 GB, el servidor puede almacenar hasta 300 experimentos. Cuando no se dispone de la capacidad de almacenamiento mínima, se envía una notificación automatizada. El servidor se instala en la red de área local.

Disco local

VeriSeq NIPT Assay Software pone carpetas específicas a disposición del usuario en el servidor Onsite. Estas carpetas pueden conectarse mediante un protocolo compartido Samba a cualquier estación de trabajo u ordenador portátil de la red local.

Nombre de carpeta	Descripción	Acceso
Input (Entrada)	Incluye los datos de secuenciación generados por el sistema de secuenciación de nueva generación conectado al servidor.	Lectura y escritura.
Output (Resultado)	Incluye todos los informes generados por el software.	Solo lectura.
Backup (Copia de seguridad)	Incluye las copias de seguridad de la base de datos.	Solo lectura.

NOTA La asignación del disco local se basa en el protocolo SMB (Server Message Block). El software es compatible actualmente con la versión SMB2 y posteriores. El servidor requiere firma SMB. Habilite estas versiones en el equipo (portátil/estación de trabajo) que está asignando.

Base de datos local

VeriSeq NIPT Assay Software mantiene una base de datos local donde se guarda información de la librería, información de los experimentos de secuenciación y los resultados de los análisis. Los usuarios no pueden acceder a la base de datos, que forma parte de VeriSeq NIPT Assay Software. El sistema mantiene un mecanismo automático que realiza copias de seguridad de la base de datos en el servidor Onsite. Además de los procesos de la base de datos citados a continuación, se recomienda a los usuarios realizar copias de seguridad de la base de datos periódicamente en una ubicación externa.

- **Database backup** (Copia de seguridad de la base de datos): cada hora, cada día, cada semana y cada mes, se almacena automáticamente una imagen de la base de datos. Las copias de seguridad por hora se eliminan después de que se cree una copia de seguridad diaria. Del mismo modo, las copias de seguridad diarias se eliminan cuando está lista la copia de seguridad semanal.

Las copias de seguridad semanales se eliminan después de que se cree una copia de seguridad mensual y solo se almacenará una única copia de seguridad mensual. Se recomienda crear un script automatizado que permita guardar la carpeta de copias de seguridad en un NAS local. Estas copias de seguridad no incluyen las carpetas de entrada y salida.

NOTA VeriSeq NIPT Assay Software v2 ofrece una opción de cifrado para la copia de seguridad de la base de datos. Para obtener más información, consulte la sección [Configuración del cifrado de copia de seguridad](#), en la página 37.

- **Database restore** (Restauración de base de datos): la base de datos puede restaurarse a partir de cualquier imagen concreta de copia de seguridad. Solo los ingenieros de servicio de campo de Illumina pueden llevar a cabo la restauración de la base de datos. Para restaurar una copia de seguridad cifrada se debe indicar la contraseña de cifrado, y será aquella que estaba vigente en el momento de crear la copia de seguridad.
- **Data backup** (Copia de seguridad de datos): aunque el servidor Onsite puede utilizarse como punto de almacenamiento principal de experimentos de secuenciación, este solo puede almacenar 300 experimentos aproximadamente. Puede configurar una copia de seguridad de los datos automatizada que se ejecute de forma periódica en otro dispositivo de almacenamiento a largo plazo o en un NAS.
- **Maintenance** (Mantenimiento): a excepción de la copia de seguridad de los datos, el servidor Onsite no requiere que el usuario realice ningún tipo de mantenimiento. El servicio de asistencia técnica de Illumina es el encargado de realizar las actualizaciones de VeriSeq NIPT Assay Software y Onsite Server.

Archivo de datos

Consulte la política de archivado de su centro de TI local para determinar cómo archivar los directorios de entrada y salida. VeriSeq NIPT Assay Software supervisa el espacio libre del disco en el directorio de entrada y envía una notificación por correo electrónico a los usuarios cuando la capacidad de almacenamiento restante es inferior a 1 TB.

No utilice el servidor Onsite para almacenar datos. Transfiera los datos al servidor Onsite y archívelos de forma periódica.

Para un experimento habitual de secuenciación de datos compatible con el flujo de trabajo de análisis de cfDNA, se necesitan entre 25 y 30 GB de almacenamiento para los experimentos del secuenciador de nueva generación. El tamaño real de la carpeta de experimentos depende de la densidad de grupos final.

Archive solo los datos cuando el sistema esté inactivo y no haya ningún análisis ni experimento de secuenciación en curso.

Conexión de unidades de servidor

El servidor Onsite cuenta con tres carpetas que pueden conectarse por separado a cualquier ordenador con Microsoft Windows:

- **input** (entrada): se conecta a las carpetas de datos de secuenciación. Se encuentra en el ordenador conectada al sistema de secuenciación. Configure el sistema de secuenciación para transmitir los datos a la carpeta de entrada.
- **output** (resultados): se conecta a los informes de análisis del servidor y a los informes de procesos del ensayo.
- **backup** (copia de seguridad): se conecta a los archivos de copia de seguridad de la base de datos.

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores activos tienen permiso para conectar unidades de servidor.

Conecte cada carpeta como se indica a continuación.

1. Inicie sesión en el ordenador dentro de la subred del servidor Onsite.
2. Haga clic con el botón derecho del ratón en **Computer** (Equipo) y seleccione **Map network drive** (Conectar a unidad de red).
3. Seleccione una letra de la lista desplegable de unidades.
4. En el campo Folder (Carpeta), escriba \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Por ejemplo: \\10.50.132.92\input.
5. Escriba el nombre de usuario y la contraseña (como administrador activo) de VeriSeq NIPT Assay Software v2. Las carpetas conectadas correctamente aparecen montadas en el ordenador. Si el rol, el estado activo o la contraseña del administrador cambian, la conexión activa del servidor conectado terminará.

Las carpetas conectadas correctamente aparecen montadas en el ordenador.

NOTA La asignación del disco local se basa en el protocolo SMB (Server Message Block). El software es compatible actualmente con la versión SMB2 y posteriores. El servidor requiere firma SMB. Habilite estas versiones en el equipo (portátil/estación de trabajo) que está asignando.

Reinicio del servidor

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores tienen permiso para reiniciar el servidor.

Para reiniciar el servidor:

1. En la lista desplegable **Settings** (Configuración), seleccione **Reboot Server** (Reiniciar servidor).

2. Seleccione **Reboot** (Reiniciar) para reiniciar el sistema o **Cancel** (Cancelar) para salir sin reiniciar.
3. Indique el motivo por el que ha decidido apagar el servidor.

El motivo se registra con el objetivo de solucionar posibles problemas.



PRECAUCIÓN

Durante el reinicio no debe haber experimentos de secuenciación ni preparación de muestras en curso, ya que esto podría provocar la pérdida de datos. El reinicio del sistema puede tardar varios minutos. Planifique la actividad de su laboratorio teniendo en cuenta el reinicio.

Apagado del servidor

NOTA Solo los ingenieros de servicio de campo y los administradores tienen permiso para apagar el servidor.

Para apagar el servidor Onsite:

1. En la lista desplegable **Settings** (Configuración), seleccione **Shut Down Server** (Apagar servidor).
2. Seleccione **Shut Down** (Apagar) para apagar el servidor Onsite o seleccione **Cancel** (Cancelar) para salir sin apagarlo.
3. Indique el motivo por el que ha decidido apagar el servidor Onsite.

El motivo se registra con el objetivo de solucionar posibles problemas.



PRECAUCIÓN

Durante apagado del servidor no debe haber experimentos de secuenciación ni preparación de muestras en curso, ya que esto podría provocar la pérdida de datos.

Recuperación tras un apagado inesperado

En el caso de que se produzca un corte de corriente o el usuario lo apague de forma accidental durante un experimento del análisis, el sistema realiza las siguientes acciones:

- Vuelve a reanudar VeriSeq NIPT Assay Software de forma automática al reiniciar.
- Reconoce que el experimento de análisis ha fallado y vuelve a enviar el experimento a la cola para su procesamiento.
- Genera resultados cuando el análisis finaliza correctamente.

NOTA Si el análisis falla, VeriSeq NIPT Assay Software permite al sistema volver a enviar el experimento hasta tres veces para analizarlo.

Consideraciones medioambientales

En la siguiente tabla se recogen las consideraciones relativas a la temperatura ambiental del servidor Onsite.

Altitud	Temperatura ambiental operativa	Temperatura ambiental no operativa
A nivel del mar	Entre 10 °C y 40 °C	Entre 0 °C y 60 °C
A más de 3048 metros	Entre 0 °C y 30 °C	Entre -10 °C y 50 °C

El sitio web de Illumina ofrece información sobre la eliminación de aparatos electrónicos conforme a la Directiva sobre residuos de aparatos eléctricos y electrónicos (RAEE) en la siguiente URL:

<https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Criterios de medición de CC

Criterios de medición y límites de CC de la cuantificación

Criterio de medición	Descripción	Límite inferior	Límite superior	Justificación
standard_r_squared	Valor de R cuadrado del modelo de curva de patrones.	0,980	N/D	Los modelos de curva de patrones que muestran una linealidad deficiente en el espacio entre logaritmos no son buenos factores predictores de las verdaderas concentraciones de la muestra.
standard_slope	Pendiente del modelo de curva de patrones.	0,95	1,15	Los modelos de curva de patrones que exceden las bandas de rendimiento esperado indican un modelo no fiable.
ccn_library_pg_ul	Concentración de muestra permitida máxima.	N/D	1000 pg/μl	Las muestras con concentraciones de ADN calculadas que superan las especificaciones indican una contaminación excesiva del ADN genómico.

Criterio de medición	Descripción	Límite inferior	Límite superior	Justificación
median_ccn_pg_ul	Mediana del valor de concentración calculado para todas las muestras de un lote.	16 pg/ μ l	N/D	Un grupo de secuenciación del volumen adecuado no puede tener un número excesivo de muestras demasiado diluidas. Los lotes con números altos de muestras diluidas indican un fallo en el proceso de preparación de muestras.

Criterios de medición y límites de CC de la secuenciación

Criterio de medición	Descripción	Límite inferior	Límite superior	Justificación
cluster_density	Densidad de grupos de secuenciación.	152 000 por mm^2	338 000 por mm^2	La celda de flujo con densidad de grupos baja no genera suficientes lecturas. Las celdas de flujo sobreagrupadas suelen producir datos de secuenciación de baja calidad.
pct_pf	Porcentaje de lecturas que superan el filtro de castidad.	≥ 50 %	N/D	Las celdas de flujo con un porcentaje de PF extremadamente bajo pueden tener una representación de base anómala y es más probable que indiquen problemas con las lecturas de PF.

Criterio de medición	Descripción	Límite inferior	Límite superior	Justificación
prephasing	Fracción de hebra adelantada.	N/D	$\leq 0,003$	Recomendaciones empíricamente optimizadas para VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Fracción de hebra retrasada.	N/D	$\leq 0,004$	Recomendaciones empíricamente optimizadas para VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_ aligned_ reads	Promedio estimado de fragmentos asignados de manera unívoca por muestra.	$\geq 4\ 000\ 000$	N/D	Determinado como NES mínimo observado en la población normal.

Informes del sistema

Introducción

VeriSeq NIPT Assay Software genera las categorías de informes indicadas a continuación:

- Informes de resultados y notificaciones.
- Informes de procesos.

Un informe puede ser informativo o requerir una acción.

- **Informativo:** informe relacionado con un proceso que proporciona información sobre el progreso del ensayo y que puede utilizarse para confirmar la finalización de un paso específico. El informe también incluye información como los resultados de CC y los números de ID.
- **Requiere acción:** informe asíncrono activado por un evento del sistema o una acción del usuario que requiere la atención de este.

En esta sección se detalla cada informe y se proporciona información detallada sobre la integración de LIMS.

Archivos de resultados

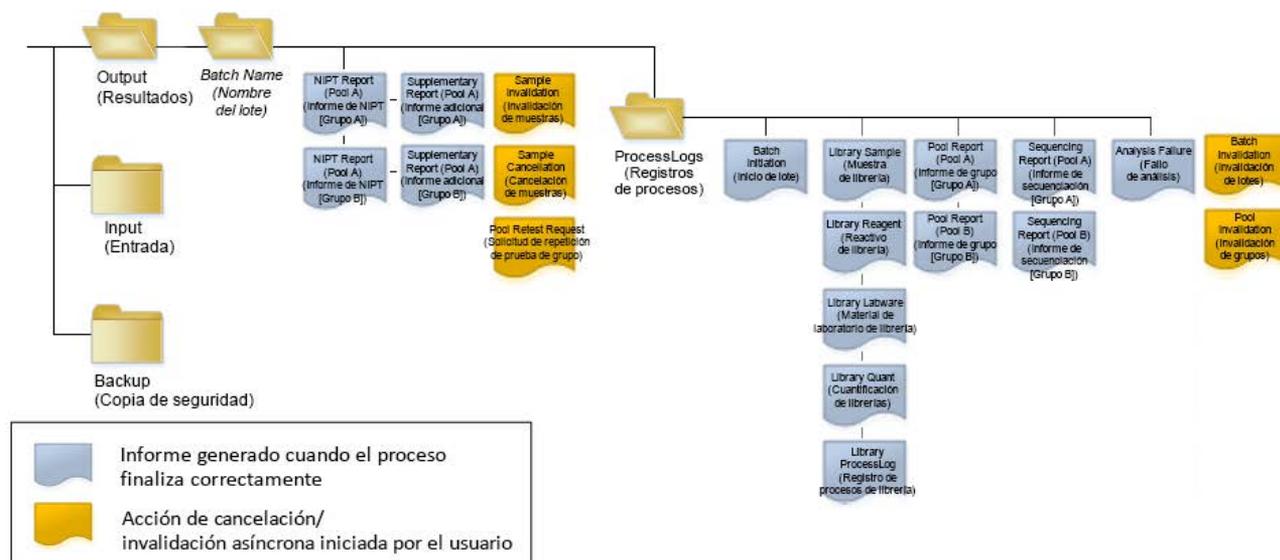
Los informes de VeriSeq NIPT Assay Software se generan en la unidad de disco duro interno del servidor Onsite conectada a la unidad del usuario como carpeta de resultados de solo lectura. Cada informe se genera con un archivo de suma de comprobación MD5 estándar correspondiente, que sirve para verificar que el archivo no se ha modificado.

Todos los informes se generan en un archivo de texto sin formato delimitado por tabulaciones. Puede abrir los informes con cualquier editor de texto o con un programa que admita datos tabulados, por ejemplo, Microsoft Excel®.

Estructura de archivos de informes

VeriSeq NIPT Assay Software guarda los informes en una estructura específica de la carpeta Output (Resultados).

Figura 4 Estructura de carpetas de los informes de VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software guarda los informes en la carpeta *Batch Name* (Nombre de lote) con la siguiente organización:

- **Carpeta principal (carpeta *Batch Name* [Nombre de lote]):** incluye los informes que proporcionan los resultados o que se asocian con las notificaciones por correo electrónico generadas por LIMS. Para obtener más información, consulte la sección [Informes de resultados y notificaciones, en la página 57](#).
- **Carpeta *ProcessLogs*** (Registros de procesos): incluye los informes relacionados con los procesos. Para obtener más información, consulte la sección [Informes de procesos, en la página 74](#).

En la sección [Resumen de informes del sistema, en la página 53](#), se incluye una lista con todos los informes.

Resumen de informes del sistema

Nombre de informe	Tipo de informe	Entidad del informe	Formato de nombre de archivo del informe
Informe de NIPT, en la página 57	Requiere acción	Grupo/celda de flujo	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe adicional, en la página 66	Requiere acción	Grupo/celda de flujo	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de invalidación de muestras, en la página 72	Requiere acción	Muestra	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de cancelación de muestras, en la página 73	Requiere acción	Muestra	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de solicitud de repetición de prueba de grupo, en la página 74	Requiere acción	Grupo	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de inicio de lote, en la página 74	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de invalidación de lotes, en la página 75	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de muestra de librería, en la página 76	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de reactivo de librería, en la página 77	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de material de laboratorio de librería, en la página 78	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nombre de informe	Tipo de informe	Entidad del informe	Formato de nombre de archivo del informe
Informe de cuantificación de librerías, en la página 79	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Registro de procesos de librería, en la página 79	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Informe de grupo, en la página 81	Informativo	Grupo	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de invalidación de grupos, en la página 81	Informativo	Grupo	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de secuenciación, en la página 82	Informativo	Grupo/celda de flujo	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Informe de fallos del análisis, en la página 83	Informativo	Grupo/celda de flujo	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Eventos de generación de informes

Informe	Descripción	Evento de generación
NIPT Report (Informe de NIPT)	Incluye los resultados finales de un experimento de análisis correcto.	<ul style="list-style-type: none"> Finaliza el análisis del experimento de secuenciación.
Supplementary Report (Informe adicional)	Incluye los resultados adicionales para un experimento de análisis correcto.	<ul style="list-style-type: none"> Análisis de experimentos de secuenciación y NIPT Report (Informe de NIPT), ambos completos.
Sample Invalidation (Invalidación de muestras)	Incluye información sobre una muestra invalidada.	<ul style="list-style-type: none"> El usuario invalida una muestra.
Sample Cancellation (Cancelación de muestras)	Incluye información sobre una muestra cancelada.	<ul style="list-style-type: none"> El usuario cancela una muestra.
Pool Retest Request (Solicitud de repetición de prueba de grupo)	Indica que puede generarse un segundo grupo a partir de un lote existente. Incluye información sobre el estado de repetición de una prueba de grupo. ¹	<ul style="list-style-type: none"> El usuario invalida un grupo.
Batch Initiation (Inicio de lote)	Indica el inicio del procesamiento de un nuevo lote.	<ul style="list-style-type: none"> El usuario inicia un nuevo lote.
Batch Invalidation (Invalidación de lotes)	Contiene información sobre un lote invalidado iniciado por el usuario.	<ul style="list-style-type: none"> Se invalida el lote.
Library Sample (Muestra de librería)	Se enumeran todas las muestras del lote.	<ul style="list-style-type: none"> Se invalida el lote. Se completa el método de preparación de librerías. El lote no supera la cuantificación.

Informe	Descripción	Evento de generación
Library Reagent (Reactivo de librería)	Incluye información del reactivo de procesamiento de la librería.	<ul style="list-style-type: none"> Se invalida el lote. Se completa el método de preparación de librerías. El lote no supera la cuantificación.
Library Labware (Material de laboratorio de librería)	Incluye información del material de laboratorio de procesamiento de la librería.	<ul style="list-style-type: none"> Se invalida el lote. Se completa el método de preparación de librerías. El lote no supera la cuantificación.
Library Quant (Cuantificación de librerías)	Incluye los resultados de la prueba de cuantificación de librerías.	<ul style="list-style-type: none"> Se invalida el lote. Se completa el método de preparación de librerías. El lote no supera la cuantificación.
Library Process Log (Registro de procesos de librería)	Incluye los pasos ejecutados durante el procesamiento de la librería.	<ul style="list-style-type: none"> Se invalida el lote. Se completa el método de preparación de librerías. El lote no supera la cuantificación. Se completa el procesamiento de lotes.
Pool (Grupo)	Incluye volúmenes de agrupación de muestras.	<ul style="list-style-type: none"> Se completa el método de agrupación.
Pool Invalidation (Invalidación de grupos)	Incluye información sobre un grupo invalidado iniciado por el usuario.	<ul style="list-style-type: none"> El usuario invalida un grupo.
Sequencing (Secuenciación)	Incluye resultados de CC de la secuenciación.	<ul style="list-style-type: none"> CC de la secuenciación superado. La secuenciación falla. El tiempo de espera de la secuenciación se agota.
Analysis Failure (Fallo de análisis)	Incluye información del análisis de un grupo fallido.	<ul style="list-style-type: none"> El análisis del experimento de secuenciación falla.

¹ El usuario invalida un grupo de un lote válido que no ha superado el número de grupos máximo.

Informes de resultados y notificaciones

Informe de NIPT

El NIPT Report (Informe de NIPT) para VeriSeq NIPT Assay Software v2 incluye los resultados de clasificación cromosómica formateados como una única muestra por fila para cada muestra del grupo.

Columna	Descripción	Opciones de valores predefinidos	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	No aplicable.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras de muestra único.	No aplicable.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Información del tipo de muestra facilitada por el usuario del punto de recogida o del laboratorio. Determina la clasificación de aneuploidías, la generación de informes sobre aneuploidías y los criterios de CC.	Una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Único): embarazo con un único embrión. • Twin (Gemelar): embarazo con varios embriones. • Control: muestra de control de sexo conocido y de clasificación de aneuploidías. • NTC: muestra de control sin cadena molde (sin ADN). • Not specified (No especificado): no se proporcionó un tipo de muestra para esta muestra. 	enum	<i>Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.</i>

Columna	Descripción	Opciones de valores predefinidos	Tipo	Regex
sex_chrom	Análisis de cromosoma sexual solicitado. Determina la presentación de la clasificación de la aneuploidía y la información cromosómica del sexo.	<p>Una de las siguientes opciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Sí): se precisa la generación de informes sobre la aneuploidía de los cromosomas sexuales y sobre el sexo. • No: no se precisa la generación de informes ni sobre la aneuploidía de los cromosomas sexuales ni sobre el sexo. • SCA: se precisa la generación de informes sobre la aneuploidía de los cromosomas sexuales, pero no sobre el sexo. • Not specified (No especificado): no se proporcionó una opción de generación de informes de cromosomas sexuales para esta muestra. <p>En el NIPT Report (Informe de NIPT), los valores yes, no y sca se muestran en minúsculas.</p>	enum	<i>Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.</i>
screen_type	Tipo de cribado.	<p>Una de las siguientes opciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Básico): cribado de los cromosomas 13, 18 o 21. • Genomewide (Genoma completo): cribado del genoma completo. • Not specified (No especificado): no se proporcionó el tipo de cribado para esta muestra. <p>En el NIPT Report (Informe de NIPT), los valores basic y genomewide se muestran en minúsculas.</p>	texto	<i>Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.</i>
flowcell	Código de barras de la celda de flujo de secuenciación.	No aplicable.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Columna	Descripción	Opciones de valores predefinidos	Tipo	Regex
class_sx	Clasificación de aneuploidías de cromosomas sexuales.	<p>Una de las siguientes opciones, en función del tipo de muestra y de la opción de generación de informes de cromosomas sexuales seleccionada:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALÍA DETECTADA): consulte el parámetro anomaly_description para obtener información detallada sobre las anomalías. • NO ANOMALY DETECTED (NINGUNA ANOMALÍA DETECTADA): muestra negativa y sexo no comunicado. • NO ANOMALY DETECTED – XX (NINGUNA ANOMALÍA DETECTADA: XX): muestra negativa con feto de sexo femenino. • NO ANOMALY DETECTED – XY (NINGUNA ANOMALÍA DETECTADA: XY): muestra negativa con feto de sexo masculino. • NOT REPORTABLE (NO COMUNICABLES): el software no ha podido comunicar el cromosoma sexual. • NO CHR Y PRESENT (NINGÚN CROMOSOMA Y PRESENTE): embarazo gemelar sin detección de cromosoma Y. • CHR Y PRESENT (CROMOSOMA Y PRESENTE): embarazo gemelar con detección de cromosoma Y. • CANCELLED (CANCELADA): muestra cancelada por el usuario. • INVALIDATED (INVALIDADA): la muestra no ha superado el CC o ha sido invalidada por el usuario. • NOT TESTED (NO ANALIZADO): el cromosoma sexual no se ha analizado. • Not applicable (No aplicable): la categoría no es aplicable a la muestra. 	class_sx	<i>Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.</i>

Columna	Descripción	Opciones de valores predefinidos	Tipo	Regex
class_auto	Clasificación para aneuploidías en autosomas. Se notifica como ANOMALY DETECTED (ANOMALÍA DETECTADA) si se detecta una anomalía dentro del tipo de cribado seleccionado para la muestra.	Una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALÍA DETECTADA): anomalía cromosómica autosómica detectada. • NO ANOMALY DETECTED (NINGUNA ANOMALÍA DETECTADA): no se detectó ninguna anomalía autosómica. • CANCELLED (CANCELADA): muestra cancelada por el usuario. • INVALIDATED (INVALIDADA): la muestra no ha superado el CC o ha sido invalidada por el usuario. • Not applicable (No aplicable): la categoría no es aplicable a la muestra. 	texto	Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.
anomaly_description	Cadena conforme al estilo del ISCN que señala todas las anomalías notificables. Las diversas anomalías se separan por punto y coma.	DETECTED (DETECTADO): seguido de cadenas separadas por punto y coma que concatenan, en orden cromosómico, los siguientes formatos: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY	texto	Cadenas separadas por punto y coma y otros valores indicados en la sección Reglas de descripción de anomalías , en la página 63.

Columna	Descripción	Opciones de valores predefinidos	Tipo	Regex
qc_flag	Resultados de análisis de CC Solo los valores de qc_flag de WARNING (ADVERTENCIA) y PASS (SUPERADO) notifican resultados. Los demás valores, no.	Una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none">• PASS (SUPERADO)• WARNING (ADVERTENCIA)• FAIL (NO SUPERADO)• CANCELLED (CANCELADO)• INVALIDATED (INVALIDADO)• NTC_PASS (NTC SUPERADO)	enum	<i>Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.</i>

Columna	Descripción	Opciones de valores predefinidos	Tipo	Regex
qc_reason	Error de CC o información de advertencia.	Una de las siguientes opciones: <ul style="list-style-type: none"> • NONE (NINGUNO) (Estado de CC = PASS [SUPERADO]) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (MÚLTIPLES ANOMALÍAS DETECTADAS) (Estado de CC = WARNING [ADVERTENCIA]) • FAILED iFACT (iFACT FALLIDA) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATOS FUERA DEL RANGO ESPERADO) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUCIÓN DEL TAMAÑO DE LOS FRAGMENTOS FUERA DEL RANGO ESPERADO) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATOS DE CELDA DE FLUJO FUERA DEL RANGO ESPERADO) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (NO SE PUDO ESTIMAR LA FRACCIÓN FETAL) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATOS DE SECUENCIACIÓN FUERA DEL RANGO ESPERADO) • UNEXPECTED DATA (DATOS INESPERADOS) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (MUESTRA DE NTC CON COBERTURA ALTA) • CANCELLED (CANCELADO) • INVALIDATED (INVALIDADO) 	texto	<i>Valores especificados en las opciones de valores predefinidos.</i>
ff	Fracción fetal estimada.	Porcentaje de cfDNA de muestra del feto redondeado al número entero más cercano. Los resultados de menos de un 1 % se presentan así: <1 %.	texto	<i>No aplicable.</i>

Reglas de descripción de anomalías

Si el análisis de VeriSeq NIPT Assay Software v2 identifica una anomalía, el campo `anomaly_description` del NIPT Report (Informe de NIPT) muestra el valor DETECTED (Detectado) seguido de una cadena de texto. En este texto se indican todas las anomalías notificables conforme al estilo del Comité Internacional Permanente para la Nomenclatura de la Citogenética Humana (ISCN, International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature). La cadena contiene múltiples elementos separados por punto y coma. Cada elemento representa una trisomía o monosomía en un autosoma, una aneuploidía de los cromosomas sexuales o una duplicación o delección parcial.

Los elementos de trisomía y monosomía se anotan como `+<chr>` y `-<chr>`, respectivamente, donde `<chr>` es el número del cromosoma.

Por ejemplo, una muestra con trisomía en el cromosoma 5 aparece como sigue:

+5

Una muestra con una monosomía en el cromosoma 6 aparece como sigue:

-6

Las aneuploidías de los cromosomas sexuales utilizan la anotación estándar, con cuatro valores posibles:

- XO: para monosomía en el cromosoma X.
- XXX: para trisomía en el cromosoma X.
- XXY: para dos cromosomas X en los varones.
- XYY: para dos cromosomas Y en los varones.

Las duplicaciones o delecciones parciales solo se notifican para autosomas y solo aparecen en los cribados de genoma completo. La sintaxis de una delección o duplicación parcial es `<type>(<chr>(<start band><end band>))`, donde se cumple lo siguiente:

- `<type>` es el tipo de evento, ya sea "del" para la delección o "dup" para la duplicación.
- `<chr>` es el número de cromosomas.
- `<start band>` es la banda citogénica que contiene el inicio del evento.
- `<end band>` es la banda citogénica que contiene el final del evento.

Por ejemplo, una duplicación o delección parcial en la que la banda citogénica en p13 en el cromosoma 19 tiene una duplicación aparece de la siguiente manera:

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

El campo `anomaly_description` sigue cuatro reglas de ordenación:

1. Los elementos están ordenados por el número de cromosomas, independientemente de si se trata de un cromosoma completo o de una duplicación o delección parcial. Si existe una aneuploidía de los cromosomas sexuales, aparece al final.
2. En el caso de anomalías dentro de un mismo cromosoma, las aneuploidías del cromosoma aparecen antes de las delecciones o duplicaciones parciales.

3. Para duplicaciones o deleciones parciales dentro del mismo cromosoma, las deleciones aparecen antes que las duplicaciones.
4. Las duplicaciones o deleciones parciales del mismo tipo dentro del mismo cromosoma están ordenadas por la base de partida, que aparece en el Supplementary Report (Informe adicional).

NOTA Para el cribado del genoma completo, el software puede notificar que una aneuploidía y una deleción o duplicación parcial afectan al mismo cromosoma. En caso de que esto suceda, consulte el informe adicional para ver los criterios de medición adicionales para ayudar en la interpretación.

Mensajes de motivo del CC

La columna qc_reason del NIPT Report (Informe de NIPT) muestra un fallo de CC o advertencia cuando los resultados de los análisis están fuera del rango esperado para un criterio de medición de CC analítico. Los errores del CC provocan la supresión de los resultados completos de la aneuploidía de cromosomas, el sexo, los resultados del informe adicional y la fracción fetal estimada, que corresponden a los siguientes campos del NIPT Report (Informe de NIPT): class_auto, class_sx, anomaly_description y ff.

Mensaje del motivo del CC	Descripción	Acción recomendada
FAILED iFACT (iFACT FALLIDA)	Prueba de confianza de aneuploidía fetal individual (iFACT): criterio de medición del CC que combina el cálculo de la fracción fetal con los criterios de medición del experimento relacionados con la cobertura a fin de determinar si el sistema dispone o no del nivel de confianza estadístico necesario para realizar una llamada a una muestra determinada.	Reprocesar muestra.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATOS FUERA DEL RANGO ESPERADO)	La desviación media de la cobertura de euploides no es compatible con la distribución de datos capacitada. Posiblemente, se deba a la contaminación o a un procesamiento de muestras incorrecto.	Reprocesar muestra.

Mensaje del motivo del CC	Descripción	Acción recomendada
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUCIÓN DEL TAMAÑO DE LOS FRAGMENTOS FUERA DEL RANGO ESPERADO)	La distribución del tamaño de los fragmentos no es compatible con la distribución de datos capacitada. Posiblemente, se deba a la contaminación o a un procesamiento de muestras incorrecto.	Reprocesar muestra.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATOS DE CELDA DE FLUJO FUERA DEL RANGO ESPERADO)	Los datos de celda de flujo no son compatibles con la distribución de datos capacitada. Posiblemente, se deba a un error en la configuración de la celda de flujo.	Reprocesar muestra.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (NO SE PUDO ESTIMAR LA FRACCIÓN FETAL)	No se puede producir una estimación válida de la fracción fetal.	Reprocesar muestra.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATOS DE SECUENCIACIÓN FUERA DEL RANGO ESPERADO)	Los datos de secuenciación de entrada no son compatibles con la distribución de datos capacitada. Posiblemente, se deba a la contaminación o a un procesamiento de muestras incorrecto.	Resequenciar celda de flujo.
UNEXPECTED DATA (DATOS INESPERADOS)	El informe genera un planteamiento de CC que no corresponde a ninguno de los otros motivos de CC enumerados en esta tabla.	Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina.

Mensaje del motivo del CC	Descripción	Acción recomendada
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (MÚLTIPLES ANOMALÍAS DETECTADAS)	Se detectan en la muestra dos o más anomalías notificables (incluidas aneuploidías de cromosomas completas y eventos de CNV). La detección de anomalías múltiples puede indicar que la muestra se ha manipulado incorrectamente, o algo más inusual, como una neoplasia maligna materna. Este mensaje es una advertencia. No representa un error de CC. Los resultados se notifican para que pueda ver las anomalías detectadas. Sin embargo, es posible que tenga que volver a procesar la muestra.	Reprocesar muestra.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (MUESTRA DE NTC CON COBERTURA ALTA)	Alta cobertura detectada para una muestra de NTC (no se prevé material con ADN). Posiblemente, se deba a la contaminación o a un procesamiento de muestras incorrecto.	Reprocesar muestra.
CANCELLED (CANCELADA)	Un usuario canceló la muestra.	No aplicable.
INVALIDATED (INVALIDADA)	Un usuario invalidó la muestra.	No aplicable.

Informe adicional

El Supplementary Report (Informe adicional) incluye datos para criterios de medición adicionales basados en un lote, una muestra o una región. En este informe, cada fila representa un criterio de medición. Se aplican varios criterios de medición para el mismo lote, muestra o región.

El archivo separado por tabulaciones tiene seis columnas, como se indica en la siguiente tabla.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
flowcell	Código de barras para la celda de flujo.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_name	Nombre del lote en cuestión.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras de la muestra.	texto	NA (no aplicable): para criterios de medición por lote. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Columna	Descripción	Tipo	Regex
region	O bien el cromosoma completo, o bien una descripción de la región de la duplicación o la deleción parcial.	texto	NA (no aplicable): para criterios de medición por lote o por muestra. chr[12]?[0-9X]: para criterios de medición de la región cromosómica completa. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2\}): para criterios de medición de la región de duplicación o deleción parcial.
metric_name	Nombre del criterio de medición descrito.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Valor del criterio de medición.	varía	<i>Consulte la sección Criterios de medición del informe adicional, en la página 67.</i>

Criterios de medición del informe adicional

El Supplementary Report (Informe adicional) incluye datos correspondientes a los siguientes criterios de medición. Cada criterio aparece por lote, por muestra o por región.

Los criterios de medición para el cromosoma X solo aparecen si selecciona las opciones de cromosoma sexual "Yes" (Sí) o SCA.

Los rangos de valores aparecen como Minimum Value (Valor mínimo) o Maximum Value (Valor máximo) rodeados de paréntesis o corchetes. Un paréntesis indica que el valor en el extremo queda excluido del intervalo. Un corchete indica que el valor en el extremo queda incluido en el intervalo. "Inf" es una abreviatura de infinito.

Nombre del criterio de medición	Frecuencia	Descripción	Tipo	Regex o Rango de valores
genome_assembly	Por lote	El sistema de coordenadas para la alineación de los datos de secuenciación y las coordenadas de la región del informe. Siempre GRCh37 para VeriSeq NIPT Solution v2.	texto	^GRCh37\$

Nombre del criterio de medición	Frecuencia	Descripción	Tipo	Regex o Rango de valores
frag_size_dist	Por muestra	Desviación estándar de las diferencias entre las distribuciones de tamaño de fragmentos reales y esperados.	flotante	(0, Inf)
fetal_fraction	Por muestra	Fracción fetal indicada.	flotante	(0, 1)
NCV_X	Por muestra	Valor de cromosoma normalizado para el cromosoma X. Solo aparece si la opción de generación de informes de cromosomas sexuales lo permite. De lo contrario, este criterio de medición aparece como NOT TESTED (No analizado).	flotante	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Por muestra	Valor de cromosoma normalizado para el cromosoma Y. Solo aparece si la opción de generación de informes de cromosomas sexuales lo permite. De lo contrario, este criterio de medición aparece como NOT TESTED (No analizado).	flotante	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Por muestra	Número de regiones de duplicación o delección parcial detectadas en la muestra.	entero	(0, Inf)
non_excluded_sites	Por muestra	Número de lecturas restantes tras el filtrado que se cuentan para el análisis.	entero	(0, Inf)

Nombre del criterio de medición	Frecuencia	Descripción	Tipo	Regex o Rango de valores
region_classification	Por región	<p>Clasificación de la región por el sistema en el mismo formato que el campo anomaly_description del NIPT Report (Informe de NIPT). En el caso del cromosoma X, si no se detectó ninguna anomalía en el cromosoma sexual, la clasificación de la región coincidirá con el valor de class_sx en el NIPT Report (Informe de NIPT).</p> <p>Opciones de valor (regex): DETECTED: (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED: (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) NO ANOMALY DETECTED DETECTED: (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX NO ANOMALY DETECTED - XY NOT REPORTABLE CHR Y PRESENT CHR Y NOT PRESENT</p>	texto	Valores especificados en la columna "Descripción".
chromosome	Por región	El símbolo del cromosoma.	texto	chr[12]?[0-9X]
start_base	Por región	Primera base incluida en la región.	entero	[1, Inf)
end_base	Por región	Última base incluida en la región.	entero	[1, Inf)
start_cytoband	Por región	Banda citogenética de la primera base incluida en la región.	texto	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Por región	Banda citogenética de la última base incluida en la región.	texto	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Por región	El tamaño de la región en megabases.	flotante	(0, Inf)

Nombre del criterio de medición	Frecuencia	Descripción	Tipo	Regex o Rango de valores
region_llr_trisomy	Por región	<p>La puntuación de LLR (cociente de verosimilitud logarítmica) para la trisomía en la región. Indica las evidencias de trisomía en comparación con las evidencias por ausencia de cambios (disomía). Se conoce como trisomía si esta puntuación de LLR excede un umbral predeterminado. Para duplicaciones o deleciones parciales, este criterio de medición solo aparece si el tipo es una ganancia (dup). De lo contrario, este criterio de medición aparece como no aplicable.</p>	flotante	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Por región	<p>La puntuación de LLR para la monosomía en la región. Indica las evidencias de monosomía en comparación con las evidencias por ausencia de cambios (disomía). Se conoce como monosomía si esta puntuación de LLR excede un umbral predeterminado. Para duplicaciones o deleciones parciales, este criterio de medición solo aparece si el tipo es una pérdida (del). De lo contrario, este criterio de medición aparece como no aplicable. Este criterio de medición aparece como NOT TESTED (NO ANALIZADO) si decide realizar el tipo de cribado básico.</p>	flotante	(-Inf, Inf)

Nombre del criterio de medición	Frecuencia	Descripción	Tipo	Regex o Rango de valores
region_t_stat_ long_reads	Por región	<p>La estadística t para la región. La estadística t es la diferencia de cobertura entre la región y el resto del genoma, en comparación con la variación de la muestra. Se trata de una medida de relación señal/ruido que captura la detectabilidad de cualquier cambio de la cobertura en la región. "long_reads" indica que la cobertura utilizada para esta estadística t incluye la gama completa de tamaños de fragmentos utilizados en el análisis.</p> <p>La estadística t se combina con la fracción fetal estimada para que la muestra genere puntuaciones de LLR.</p>	flotante	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Por región	<p>La proporción del material fetal que es aneuploide. Este criterio de medición se basa en la proporción de la fracción fetal inferida de la cobertura de la región con respecto a la fracción fetal de la muestra. En muestras con fracciones fetales cercanas a cero, las relaciones de mosaico pueden tomar valores negativos debido a la variabilidad en la estimación de la fracción fetal de la muestra utilizada en su cálculo.</p>	flotante	(-Inf, Inf)

Nombre del criterio de medición	Frecuencia	Descripción	Tipo	Regex o Rango de valores
region_ mosaic_llr_ trisomy	Por región	La puntuación de LLR para trisomía calculada con la fracción fetal inferida de la cobertura en la región en lugar de la fracción fetal de la muestra. Para duplicaciones o deleciones parciales, este criterio de medición solo aparece si el tipo es una ganancia (dup). De lo contrario, este criterio de medición aparece como no aplicable.	flotante	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ monosomy	Por región	La puntuación de LLR para monosomía calculada con la fracción fetal inferida de la cobertura en la región en lugar de la fracción fetal de la muestra. Para duplicaciones o deleciones parciales, este criterio de medición solo aparece si el tipo es una pérdida (del). De lo contrario, este criterio de medición aparece como no aplicable. Este criterio de medición aparece como NOT TESTED (NO ANALIZADO) si decide realizar el tipo de cribado básico.	flotante	(-Inf, Inf)

Informe de invalidación de muestras

El sistema genera un Sample Invalidation Report (Informe de invalidación de muestras) para cada muestra invalidada o fallida.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_ name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Columna	Descripción	Tipo	Regex
sample_ barcode	Código de barras único de la muestra invalidada.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivo indicado por el usuario sobre la invalidación de la muestra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Nombre de usuario del operador que invalidó o provocó el fallo de la muestra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Fecha y hora de la invalidación de la muestra.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de cancelación de muestras

El sistema genera un Sample Cancellation Report (Informe de cancelación de muestras) para cada muestra invalidada o fallida.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_ name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Código de barras único de la muestra cancelada.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivo indicado por el usuario sobre la cancelación de la muestra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Nombre de usuario del operador que canceló la muestra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Fecha y hora de la cancelación de la muestra.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de solicitud de repetición de prueba de grupo

El Pool Retest Request Report (Informe de solicitud de repetición de prueba de grupo) indica que un grupo invalidado puede volver a agruparse. El sistema genera un Pool Retest Request Report (Informe de solicitud de repetición de prueba de grupo) cuando se invalida el primero de los dos posibles experimentos de secuencias (grupos) para este tipo de grupo.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tipo de grupo.	enum	A B C E
reason	Motivo indicado por el usuario sobre la invalidación del grupo anterior.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Fecha y hora de la solicitud.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informes de procesos

En esta sección se proporcionan detalles sobre los informes de procesos generados por VeriSeq NIPT Assay Software.

Informe de inicio de lote

El sistema genera un Batch Initiation Report (Informe de inicio de lote) cuando se inicia y se valida un lote correctamente antes del aislamiento de plasma. El informe se puede enviar al LIMS para indicar que el lote se ha creado y proporcionar una lista de muestras asociadas.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras de muestra único.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Tipo de muestra del código de barras de la muestra.	enum	singleton control twin ntc
well	Pocillo asociado a una muestra.	texto	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$

Columna	Descripción	Tipo	Regex
assay	Nombre del ensayo.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Versión del método de automatización del ensayo.	texto	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Versión de Workflow Manager asociada con el lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Informe de invalidación de lotes

El sistema genera un Batch Invalidation Report (Informe de invalidación de lotes) cuando se invalida o falla el lote.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivo indicado por el usuario sobre la invalidación del lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Iniciales del operador que ha invalidado el lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Fecha y hora de la invalidación del lote.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de muestra de librería

El sistema genera un Library Sample Report (Informe de muestra de librería) al fallar o invalidarse el lote, al completarse la librería correctamente y al completarse la cuantificación correctamente.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras de muestra único.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Estado de la muestra después de completarse los pasos del ensayo.	enum	pass fail
qc_reason	Motivo del estado de CC.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volumen inicial del tubo de recogida de sangre (en ml) al llevarse a cabo el aislamiento del plasma.	flotante	
index	Índice asociado con una muestra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Concentración de la librería en pg/μl.	flotante	
plasma_isolation_comments	Comentarios del usuario al llevar a cabo el aislamiento del plasma (texto libre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Comentarios del usuario al llevar a cabo la extracción del cfDNA (texto libre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Comentarios del usuario al llevar a cabo la preparación de librerías (texto libre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Comentarios del usuario al llevar a cabo la cuantificación (texto libre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Informe de reactivo de librería

El sistema genera un Library Reagent Report (Informe de reactivo de librería) al fallar o invalidarse el lote, al completarse la librería correctamente y al completarse la cuantificación correctamente.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nombre del proceso con el formato PROCESS:subprocess. Opciones de valor: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (AISLAMIENTO): batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EXTRACCIÓN): setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (LIBRERÍA): setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (CUANTIFICACIÓN): setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (AGRUPACIÓN): analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	texto	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Nombre del reactivo.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Código de barras del reactivo.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Fecha de caducidad en formato del fabricante.	texto	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Nombre de usuario del operador.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marca de tiempo de iniciación asociada al reactivo.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de material de laboratorio de librería

El sistema genera un Library Labware Report (Informe de material de laboratorio de librería) al fallar o invalidarse el lote, al completarse la librería correctamente y al completarse la cuantificación correctamente.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_ name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ name	Nombre del material de laboratorio.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ barcode	Código de barras del material de laboratorio.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marca de tiempo de iniciación relacionada con el material de laboratorio.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de cuantificación de librerías

El sistema genera un Library Quant Report (Informe de cuantificación de librerías) al completarse la cuantificación correctamente.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Identificación numérica.	largo	
instrument	Nombre de instrumento de cuantificación (texto libre).	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	R cuadrado.	flotante	
standard_intercept	Intersección.	flotante	
standard_slope	Pendiente.	flotante	
median_ccn_pg_ul	Concentración media de muestra.	flotante	
qc_status	Estado de CC de la cuantificación.	enum	pass fail
qc_reason	Descripción del motivo del fallo, si lo hubiera.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Marca de tiempo de iniciación relacionada con la cuantificación.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Registro de procesos de librería

El sistema genera un Library Process Log (Registro de procesos de librería) al inicio y al final, y al completarse o fallar cada procesamiento de lotes, al fallar o invalidarse el lote y al completarse el análisis (generado por grupo).

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Columna	Descripción	Tipo	Regex
process	Nombre del proceso por lotes con el formato PROCESS:sub-process. Opciones de valor: ISOLATION (AISLAMIENTO): batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EXTRACCIÓN): setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (LIBRERÍA): setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (CUANTIFICACIÓN): setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (AGRUPACIÓN): analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	texto	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Iniciales del operador.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Nombre del instrumento.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Fecha y hora de inicio del procesamiento de lotes.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	
finished	Fecha y hora de finalización o fallo del procesamiento de lotes.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	
status	Lote actual.	enum	completed failed started aborted

Informe de grupo

El sistema genera un Pool Report (Informe de grupo) al completarse la librería correctamente, al fallar y al invalidarse el lote si el evento tiene lugar después de que se haya iniciado la agrupación.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras de muestra único.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras del grupo relacionado con una muestra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tipo de grupo relacionado con una muestra.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Volumen de agrupación en µl.	flotante	
pooling_comments	Comentarios del usuario al llevar a cabo la agrupación (texto libre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Informe de invalidación de grupos

El sistema genera un Pool Invalidation Report (Informe de invalidación de grupos) cuando se invalida el lote.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras del grupo invalidado.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivo indicado por el usuario sobre la invalidación del grupo.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Iniciales del operador que ha invalidado el grupo.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Fecha y hora de la invalidación del grupo.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de secuenciación

El sistema genera un Sequencing Report (Informe de secuenciación) para el experimento de secuenciación al completarse la secuenciación o cuando se agota el tiempo de espera de esta.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras del grupo relacionado con un experimento de secuenciación.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Número de serie del secuenciador.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Celda de flujo relacionada con un experimento de secuenciación.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Concatenación de la aplicación/versión de software utilizada para generar los datos del secuenciador.	texto	
run_folder	Nombre de la carpeta del experimento de secuenciación.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Estado del experimento de secuenciación.	enum	completed timed out failed
qc_status	Estado de CC del experimento de secuenciación.	enum	pass fail error
qc_reason	Motivos del fallo de CC; valores separados por punto y coma.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Densidad de grupos (mediana por celda de flujo en las placas).	flotante	
pct_q30	Porcentaje de bases por encima de Q30.	flotante	
pct_pf	Porcentaje de lecturas que superan el filtro.	flotante	
phasing	Fase de hebra retrasada.	flotante	
prephasing	Fase de hebra adelantada.	flotante	
predicted_aligned_reads	Lecturas alineadas previstas.	largo	

Columna	Descripción	Tipo	Regex
started	Marca de tiempo relacionada con el inicio de la secuenciación.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	
completed	Marca de tiempo relacionada con la finalización de la secuenciación.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Informe de fallos del análisis

El sistema genera un Analysis Failure Report (Informe de fallos del análisis) cuando se supera el número máximo de intentos de análisis del experimento de secuenciación.

Columna	Descripción	Tipo	Regex
batch_name	Nombre de lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras del grupo relacionado con un análisis fallido.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Código de barras de la celda de flujo relacionado con un análisis fallido.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Carpeta del experimento de secuenciación relacionada con un análisis fallido.	texto	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Estado del experimento de secuenciación relacionado con un análisis fallido.	texto	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Marca de tiempo relacionada con el inicio del análisis.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	
timefinished	Marca de tiempo relacionada con el análisis fallido.	Marca de tiempo conforme a la norma ISO 8601	

Solución de problemas

Introducción

La asistencia para la solución de problemas de VeriSeq NIPT Solution v2 incluye las siguientes características:

- Notificaciones del sistema y de VeriSeq NIPT Assay Software.
- Acciones recomendadas para los problemas del sistema.
- Instrucciones para el mantenimiento preventivo y el análisis de errores con los datos de prueba preinstalados.

Notificaciones del software de ensayo

En esta sección se detallan las notificaciones de VeriSeq NIPT Assay Software.

Notificaciones de progreso

Las notificaciones de progreso indican el normal desarrollo de la ejecución del ensayo. Estas notificaciones se registran como Activities (Actividades) y no requieren ninguna acción por parte del usuario.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Batch initiation (Inicio de lote)	Preparación de librerías	El usuario ha creado un nuevo lote.	Actividad	Sí	No aplicable.
Batch Library Complete (Librería de lote completada)	Preparación de librerías	Se ha completado la librería para el lote actual.	Actividad	No	No aplicable.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Pool Complete (Grupo completado)	Preparación de librerías	Se ha generado un grupo a partir de un lote.	Actividad	No	No aplicable.
Sequencing Started (Secuenciación iniciada)	Secuenciación	El sistema ha detectado una nueva carpeta de datos de secuenciación.	Actividad	No	No aplicable.
Sequencing QC passed (CC de la secuenciación superado)	Secuenciación	El experimento de secuenciación ha finalizado y se ha superado la comprobación de CC.	Actividad	No	No aplicable.
Sequencing Run Associated With Pool (Experimento de secuenciación asociado al grupo)	Secuenciación	El experimento de secuenciación se ha asociado con éxito a un grupo conocido.	Actividad	No	No aplicable.
Analysis Started (Análisis iniciado)	Análisis	Análisis iniciado para el experimento de secuenciación especificado.	Actividad	Sí	No aplicable.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Análisis completado e informe de NIPT generado)	Posanálisis	El análisis se ha completado y se han generado informes.	Actividad	Sí	No aplicable.

Notificaciones de invalidación

Las notificaciones de invalidación indican eventos que tienen lugar en el sistema debido a la invalidación de un lote por parte del usuario o una agrupación a través de Workflow Manager. Estas notificaciones se registran como "Avisos" y no requieren ninguna acción por parte del usuario.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Batch Invalidation (Invalidación de lote)	Preparación de librerías	El usuario ha invalidado un lote.	Aviso	Sí	No aplicable.
Pool Invalidation – Repool (Invalidación de grupo: volver a crear grupo)	Preparación de librerías	El usuario ha invalidado el primer grupo posible (de un tipo determinado) para el lote.	Aviso	Sí	No aplicable.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidación de grupo: utilizar segunda alícuota)	Preparación de librerías	El usuario ha invalidado el primer grupo posible (de un tipo determinado) para el lote.	Aviso	Sí	No aplicable.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Secuenciación finalizada, grupo invalidado)	Secuenciación	El experimento de secuenciación se ha completado, pero el usuario ha invalidado el grupo.	Aviso	Sí	No aplicable.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (CC de la secuenciación superado: ninguna de las muestras es válida)	CC de la secuenciación	La comprobación de CC del experimento de secuenciación se ha completado, pero ninguna de las muestras es válida.	Aviso	Sí	No aplicable.
Analysis Completed Pool Invalidated (Análisis finalizado, grupo invalidado)	Posanálisis	El análisis se ha completado, pero el usuario ha invalidado el grupo.	Aviso	Sí	No aplicable.

Notificaciones de errores recuperables

Los errores recuperables son estados de los que VeriSeq NIPT Assay Software puede recuperarse si el usuario sigue las acciones recomendadas. Si el problema persiste, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Missing Instrument Path (Falta la ruta del instrumento)	Secuenciación	El sistema no puede encontrar/conectarse a una carpeta de secuenciación externa.	Alerta	Sí	<ul style="list-style-type: none"> Si utiliza un NAS, compruebe la conexión a la red. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Insufficient Disk Space for Sequencing (Espacio en disco insuficiente para la secuenciación)	Secuenciación	El sistema ha detectado una nueva carpeta de datos de secuenciación, pero ha calculado que no hay suficiente espacio en el disco para los datos.	Alerta	Sí	<p>1. Compruebe si hay suficiente espacio en el disco. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101</p> <p>2. Libere espacio en el disco o realice una copia de seguridad de los datos. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101</p>
Sequencing Run Invalid Folder (Carpeta de experimentos de secuenciación no válida)	Secuenciación	Caracteres no válidos en la carpeta de experimentos de secuenciación.	Advertencia	Sí	<p>Se cambió el nombre de la carpeta de experimentos de secuenciación de manera incorrecta. Cambie el nombre del experimento a uno válido.</p>

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Secuenciación iniciada, pero falta el archivo de códigos de barras de grupo)	Secuenciación	El software no detectó el archivo que contenía el código de barras del grupo durante 30 minutos después de que se iniciara la secuenciación.	Advertencia	Sí	Posible fallo del instrumento o del NAS. Compruebe la configuración del instrumento y la conexión de red. El sistema seguirá buscando el archivo de códigos de barras de grupo hasta que se complete la secuenciación.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (No se puede verificar la finalización del experimento de secuenciación)	Secuenciación	El software no pudo leer el archivo de estado de finalización del experimento en la carpeta de secuenciación.	Advertencia	Sí	Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.
Missing Sample Attributes (Faltan atributos de muestra)	Preanálisis	El software no pudo encontrar una definición de tipo de muestra, opción de cromosoma sexual o tipo de cribado para algunas de las muestras.	Aviso	Sí	No se proporcionaron uno o más atributos de la muestra para la muestra especificada. Introduzca los atributos de muestra que faltan en Workflow Manager o invalide la muestra para permitir que el software continúe.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Sample Sheet Generation failed (Error de generación de hoja de muestras)	Preanálisis	El software no pudo generar la hoja de muestras.	Alerta	Sí	<ul style="list-style-type: none"> • Compruebe si hay suficiente espacio en el disco. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 Si hay poco espacio, libere espacio en el disco o realice una copia de seguridad de los datos. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 • Si utiliza un NAS, compruebe la conexión a la red. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101. • Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Unable to check disk space (No se puede comprobar el espacio en disco)	Preanálisis	El software no pudo comprobar el espacio que queda en el disco.	Alerta	Sí	<ul style="list-style-type: none"> • Si utiliza un NAS, compruebe la conexión a la red. Consulte la ID de actuación 2, en la página 101 en la sección <i>Procedimientos de actuación recomendados</i>, en la página 101. • Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Espacio en disco insuficiente para el análisis)	Preanálisis	El software ha detectado que no hay suficiente espacio en el disco para iniciar un nuevo experimento de análisis.	Alerta	Sí	<p>Libere espacio en el disco o realice una copia de seguridad de los datos. Consulte la ID de actuación 3, en la página 102 en la sección <i>Procedimientos de actuación recomendados</i>, en la página 101.</p>

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Unable to launch Analysis Pipeline (No se puede iniciar el proceso de análisis)	Preanálisis	El software no pudo iniciar un experimento de análisis en la carpeta concreta de secuenciación.	Alerta	Sí	Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Error de comprobación de los permisos de lectura/escritura de la carpeta de secuenciación)	Preanálisis	La prueba de software que comprueba los permisos de lectura/escritura de la carpeta de experimentos de secuenciación ha fallado.	Advertencia	Sí	<ul style="list-style-type: none"> Si utiliza un NAS, compruebe la conexión a la red. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.
Analysis Failed - Retry (Análisis fallido: reintentar)	Análisis	El análisis ha fallado. Se está intentando de nuevo.	Aviso	Sí	Ninguna

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Results Already Reported (Informe de resultados ya generado)	Sistema	El software ha determinado que ya se generó un informe de NIPT para el tipo de grupo actual.	Actividad	Sí	Ninguna
Unable to deliver email notifications (No se pueden entregar notificaciones por correo electrónico)	Sistema	El sistema no puede entregar notificaciones por correo electrónico.	Advertencia	No procede	<ol style="list-style-type: none"> 1. Compruebe la validez de la configuración del correo electrónico definida en el sistema. Consulte la sección Configuración de notificaciones por correo electrónico del sistema, en la página 36. 2. Envíe un correo electrónico de prueba. Consulte la sección Configuración de notificaciones por correo electrónico del sistema, en la página 36. 3. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Time Skew Detected (Desfase de tiempo detectado)	Preparación de librerías	El software ha detectado un desfase de tiempo de más de 1 minuto entre la marca de tiempo proporcionada por Workflow Manager y la hora local del servidor.	Advertencia	No	<ol style="list-style-type: none">1. Compruebe la hora local en el equipo de Workflow Manager.2. Compruebe la hora local del servidor Onsite que figura en la IU web (ficha Server Status [Estado del servidor]).

Notificaciones de errores irre recuperables

Los errores irre recuperables son condiciones que llegan a un estado terminal donde ninguna otra acción puede reanudar la ejecución del ensayo.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Batch Failure (Fallo de lote)	Preparación de librerías	Error de CC del lote.	Aviso	Sí	Reinicie la preparación de placas de librerías.
Report Generating Failure (Error de generación de informes)	Generación de informes	El sistema no ha podido generar un informe.	Alerta	Sí	<ul style="list-style-type: none"> • Compruebe si hay suficiente espacio en el disco. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 Si hay poco espacio, libere espacio en el disco o haga una copia de seguridad de los datos. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 • Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Failed to Parse Run Parameters file (Error al analizar archivo de parámetros del experimento)	Secuenciación	El sistema no pudo abrir/analizar el archivo RunParameters.xml.	Advertencia	Sí	El archivo RunParameters.xml está dañado. Compruebe la configuración del instrumento y vuelva a secuenciar el grupo.
Unrecognized Run Parameters (Parámetros del experimento no reconocidos)	Secuenciación	El software ha leído parámetros del experimento que no son compatibles.	Advertencia	Sí	El software no ha podido construir parámetros del experimento de secuenciación del archivo de configuración del instrumento. Compruebe la configuración del instrumento y vuelva a secuenciar el grupo.
Invalid Run Parameters (Parámetros del experimento no válidos)	Secuenciación	El software ha leído los parámetros del experimento necesarios que no son compatibles con el ensayo.	Advertencia	Sí	La comprobación de compatibilidad del software ha fallado. Compruebe la configuración del instrumento y vuelva a secuenciar el grupo.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
No Pool Barcode found (No se ha encontrado ningún código de barras de grupo)	Secuenciación	El software no ha podido asociar la celda de flujo para el experimento de secuenciación con un código de barras de grupo conocido.	Advertencia	Sí	Posible introducción de código de barras de grupo incorrecto. Vuelva a secuenciar el grupo.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Secuenciación completada, pero falta el archivo de códigos de barras de grupo)	Secuenciación	El experimento de secuenciación se ha completado, pero no se ha detectado el archivo que contiene el código de barras de grupo.	Alerta	Sí	Posible error del secuenciador. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener asistencia.
Unable to read Pool Barcode File (No se puede leer el archivo de códigos de barras de grupos)	Secuenciación	El archivo que contiene el código de barras de grupo está dañado.	Alerta	Sí	Posible error del secuenciador o de la red. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener asistencia.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Pool Barcode File Mismatch (Discrepancia con archivo de códigos de barras de grupo)	Secuenciación	El archivo de códigos de barras de grupo detectado hace referencia a un ID de celda de flujo distinto al que está asociado con el experimento de secuenciación.	Alerta	Sí	Posible error del secuenciador. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener asistencia.
Sequencing Timed Out (Tiempo de espera de secuenciación agotado)	Secuenciación	El experimento de secuenciación no se ha completado en una franja de tiempo determinada.	Advertencia	Sí	Compruebe el secuenciador y la conexión de red. Vuelva a secuenciar el grupo.
Sequencing QC files generation failed (Error en la generación de archivos de CC de la secuenciación)	CC de la secuenciación	El experimento de secuenciación ha finalizado, pero los archivos de CC de InterOp están dañados.	Alerta	Sí	Compruebe el secuenciador y la conexión de red. Vuelva a secuenciar el grupo.
Sequencing QC failed (Fallo del CC de la secuenciación)	CC de la secuenciación	El experimento de secuenciación ha finalizado y la comprobación de CC de la secuenciación ha fallado.	Aviso	Sí	Vuelva a secuenciar el grupo.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Error en el análisis debido al número máximo de intentos)	Análisis	Todos los intentos de análisis han fallado. No se volverá a intentar.	Advertencia	Sí	Vuelva a secuenciar el segundo grupo.
Analysis Post-Processing Failed (Posprocesamiento de análisis fallido)	Posanálisis	El software no pudo posprocesar los resultados del análisis.	Alerta	Sí	<ul style="list-style-type: none"> • Si utiliza un NAS, compruebe la conexión a la red. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101 • Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.

Notificación	Paso	Cuándo	Nivel de alerta	Correo electrónico	Acción recomendada
Analysis Upload Failed (Carga de análisis fallida)	Posanálisis	El software no pudo cargar los resultados del análisis en la base de datos.	Alerta	Sí	<ul style="list-style-type: none">• Si utiliza un NAS, compruebe la conexión a la red. Consulte Procedimientos de actuación recomendados, en la página 101• Posible error del hardware. Reinicie el servidor. Si el problema persiste, envíe un correo electrónico al servicio de asistencia técnica de Illumina.

Procedimientos de actuación recomendados

ID de acción	Acción recomendada	Pasos
1	Comprobar la conexión de red	<p>Asegúrese de que el NAS de almacenamiento a distancia y el equipo local se encuentran en la misma red.</p> <ol style="list-style-type: none">1. En una línea de comandos (cmd) de Windows, escriba el siguiente comando: ping <Server IP> Si utiliza un NAS, compruebe también la conexión con el NAS.2. Asegúrese de que no haya paquetes perdidos. Si los hubiera, póngase en contacto con el administrador de TI.3. Compruebe la conexión; para ello, siga estos pasos:<ol style="list-style-type: none">a. Inicie sesión en la IU web del servidor Onsite.b. En menú Dashboard (Panel de control), seleccione Folder (Carpeta).c. Seleccione Test (Verificar) y determine si la prueba se completó con éxito. Si la prueba falla, consulte la sección Edición de una unidad de red compartida, en la página 33 y asegúrese de que todos los ajustes están debidamente configurados.
2	Comprobar si hay suficiente espacio en el disco	<p>Asegúrese de que el equipo de Windows se asigna a la carpeta de entrada del servidor Onsite. Para obtener más información, consulte la sección Conexión de unidades de servidor, en la página 45.</p> <p>Haga clic con el botón derecho en la unidad que se conecta con la carpeta de entrada. Seleccione Properties (Propiedades) y compruebe la información de espacio libre.</p>

ID de acción	Acción recomendada	Pasos
3	Liberar espacio en disco/realizar una copia de seguridad de los datos	<p>Ilumina recomienda realizar una copia de seguridad periódica o almacenar los datos de secuenciación en el lado del servidor. Para obtener más información, consulte la sección Gestión de una unidad de red compartida, en la página 32.</p> <ol style="list-style-type: none">1. En cuanto a los datos almacenados de forma local en el servidor Onsite, siga estos pasos:<ul style="list-style-type: none">Asegúrese de que el equipo de Windows se asigna a la carpeta de entrada del servidor Onsite. Para obtener más información, consulte la sección Conexión de unidades de servidor, en la página 45.a. Haga doble clic en la carpeta Input (Entrada) e introduzca las credenciales para acceder a ella.b. Los datos del experimento de secuenciación se organizan de modo que los nombres de las carpetas coincidan con los nombres de los experimentos de secuenciación.c. Elimine las carpetas de secuenciación procesadas o haga una copia de seguridad de ellas.2. Para los datos almacenados en un NAS remoto:<ul style="list-style-type: none">Asegúrese de que el NAS de almacenamiento a distancia y el equipo local se encuentran en la misma red.Obtenga acceso a la carpeta que se encuentra en la unidad remota. Es preciso que el administrador de TI le proporcione las credenciales de acceso.a. Los datos del experimento de secuenciación se organizan de modo que los nombres de las carpetas coincidan con los nombres de los experimentos de secuenciación.b. Elimine las carpetas de secuenciación procesadas o haga una copia de seguridad de ellas.

Problemas del sistema

Problema	Acción recomendada
El software no se inicia.	Si se detectan errores al iniciar VeriSeq NIPT Assay Software, aparece un resumen de todos ellos en lugar de la pantalla de inicio de sesión. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para informar acerca de los errores mostrados.
Se precisa la restauración de la base de datos.	Si se precisa la restauración de la copia de seguridad de una base de datos, póngase en contacto con un ingeniero de servicio de campo de Illumina.
Se ha detectado el desplazamiento del sistema.	Cuando se detecta un desplazamiento del sistema, VeriSeq NIPT Assay Software deja de procesar la comunicación de otros componentes del sistema. Un administrador podría restablecer el sistema a su funcionamiento habitual después de que haya entrado en un estado de detección de desplazamiento.
Se activa la alarma del controlador RAID.	Un administrador puede seleccionar el botón Server alarm (Alarma del servidor) en la ficha Server Status (Estado del servidor) del panel de control de VeriSeq NIPT Assay Software para silenciar la alarma del controlador RAID. Si pulsa este botón, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener ayuda.

Pruebas de procesamiento de datos

Los conjuntos de datos preinstalados en el servidor Onsite permiten la realización de pruebas operativas del servidor y del motor de análisis.

Prueba del servidor

Esta prueba simula un experimento de secuenciación al tiempo que simula la generación de resultados de un análisis, sin tener que iniciar realmente el proceso analítico. Ejecute esta prueba para asegurarse de que el servidor Onsite funciona correctamente y de que se generan los informes y las notificaciones por correo electrónico. Duración: aproximadamente 3–4 minutos.

Procedimiento

1. Abra el directorio de entrada montado y, a continuación, abra la carpeta TestingData.
2. Haga una copia de una de las siguientes carpetas, que puede encontrar en la carpeta TestingData:
 - Para datos de NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Para datos de NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.

3. Cambie el nombre a la copia de una carpeta con un sufijo _XXX. El sufijo _XXX representa un recuento secuencial del experimento de prueba. Por ejemplo, si ya existe _002 en la carpeta, cambie el nombre de la nueva copia a _003.
4. Mueva la carpeta con el nombre cambiado a la carpeta de resultados.
5. Espere entre 3 y 5 minutos a que el experimento finalice. Asegúrese de que se han recibido las siguientes notificaciones por correo electrónico:
 - a. Se ha iniciado el análisis del experimento de secuenciación.
 - b. Informe de NIPT generado para el experimento de secuenciación.
6. Asocie los informes con el nombre de la secuenciación asignado a la carpeta.
7. En la carpeta de resultados, abra la carpeta TestData_NS_CopyWorkflow o TestData_NDx_CopyWorkflow y busque uno de los siguientes informes:
 - Para NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Para NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.El tamaño del archivo esperado es de unos 7,1 Kb.
8. Devuelva el experimento de secuenciación de prueba a la carpeta TestingData. Esta práctica le ayuda a gestionar el número de veces que se ejecuta la prueba de secuenciación.

NOTA Puede eliminar copias antiguas de archivos de prueba para crear espacio.

Datos de la ejecución de la prueba de análisis completo

Esta prueba ejecuta un experimento de análisis completo. Ejecute esta prueba si el servidor no logra procesar o analizar los datos, o si se agota el tiempo de espera. Duración: aproximadamente 4-5 horas.

Procedimiento

1. Abra el directorio de entrada montado y, después, la carpeta TestingData.
2. Cambie el nombre de la siguiente carpeta; para ello, añada el sufijo _000: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_FullRun.
El sufijo crea un nombre único para cada experimento de secuenciación. Si el experimento ya tiene un sufijo, cambie el nombre a la carpeta aumentando el valor numérico del sufijo en uno.
3. Mueva la carpeta con el nombre cambiado a la carpeta de resultados.
4. Espere entre 4 y 5 horas a que se complete el análisis. Asegúrese de que se han recibido las siguientes notificaciones por correo electrónico:
 - a. Se ha iniciado el análisis del experimento de secuenciación.
 - b. NIPT Report (Informe de NIPT) generado para el experimento de secuenciación.

5. Asocie los informes con el nombre de la secuenciación asignado a la carpeta.
6. En la carpeta de salida, abra la carpeta TestData_NDx_FullRun y compruebe que está presente el siguiente informe: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
El tamaño del archivo esperado es de unos 7,1 Kb.
7. Devuelva el experimento de secuenciación de prueba a la carpeta TestingData.

Recursos y referencias

Puede descargar la siguiente documentación en el sitio web de Illumina.

Recurso	Descripción
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 – Instrucciones de uso (n.º de documento 1000000078751)</i>	Se detalla el producto y su uso previsto, y se proporcionan instrucciones de uso y procedimientos para la solución de problemas.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual</i> (Manual del operador de la línea Microlab STAR), ID de documento de Hamilton 624668	Se proporciona información sobre el funcionamiento y el mantenimiento, así como especificaciones técnicas, del instrumento de manipulación de líquidos automatizada Microlab STAR de Hamilton.

Visite las [páginas de asistencia](#) de VeriSeq NIPT Solution v2 en el sitio web de Illumina para acceder a documentación, descargas de software, formación en línea y preguntas frecuentes.

Siglas

Sigla	Definición
BCL	Archivo de llamada de bases (Base Call File)
CE-IVD	Marca de conformidad europea para un producto de diagnóstico <i>in vitro</i>
cfDNA	ADN extracelular circulante (Cell-Free DNA)
ADN	Ácido desoxirribonucleico
DNS	Sistema de nombres de dominio (Domain Name System)
FASTQ	Formato de archivo basado en texto que sirve para almacenar el resultado de los instrumentos de secuenciación
FF	Fracción fetal
FIFO	Principio de "primero en entrar, primero en salir" (First In, First Out)
iFACT	Prueba de confianza de aneuploidía fetal individual
IP	Protocolo de Internet
LIMS	Sistema de gestión de información de laboratorio (Laboratory Information Management System)
LLR	Cociente de verosimilitud logarítmica (Log Likelihood Ratios)
MAC	Control de acceso de medios (Media Access Control)

Sigla	Definición
NAS	Almacenamiento conectado a la red (Network-Attached Storage)
NES	Sitios no excluidos (Non Excluded Sites)
NGS	Secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing)
NIPT	Pruebas prenatales no invasivas (Non Invasive Prenatal Testing)
NTC	Control sin cadena molde (No Template Control)
NTP	Protocolo de tiempo de redes (Network Time Protocol)
PF	Que pasa el filtro (Passing Filter)
CC	Control de calidad
Regex	Expresión regular. Una secuencia de caracteres que se puede utilizar mediante algoritmos de concordancia de cadenas para la validación de datos.
SCA	Aneuploidía de los cromosomas sexuales (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Hojas de datos de seguridad (Safety Data Sheets)
SHA1	Algoritmo Hash seguro 1 (Secure Hash Algorithm 1)
SSL	Capa de sockets seguros (Secure Sockets Layer)

Asistencia técnica

Si necesita asistencia técnica, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina.

Sitio web: www.illumina.com
Correo electrónico: techsupport@illumina.com

Hojas de datos de seguridad (SDS, Safety Data Sheets): disponibles en el sitio web de Illumina, support.illumina.com/sds.html.

Documentación del producto: disponible para su descarga en support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 (EE. UU.)
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (fuera de Norteamérica)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Países Bajos

Patrocinador australiano

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

PARA USO DIAGNÓSTICO IN VITRO.

© 2023 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

illumina®