

illumina®

# VeriSeq NIPT Solution v2

Guia do software

PROPRIEDADE DA ILLUMINA

Documento n.º 1000000067940 v09

Maio de 2025

PARA USO EM DIAGNÓSTICO IN VITRO.

O uso deste produto é regido por patentes de propriedade e sob licença da Illumina, Inc. O pagamento por este produto transfere direitos limitados e intransferíveis com relação ao uso previsto deste produto de acordo com sua respectiva documentação e com outros termos e condições associados. Uma lista representativa e incompleta dessas patentes pode ser acessada em [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Nenhum direito sob qualquer outra patente ou para qualquer outro uso é expressamente transferido, por implicação ou por embargo.

Este documento e seu conteúdo são de propriedade da Illumina, Inc. e de suas afiliadas ("Illumina") e destinam-se exclusivamente ao uso contratual de seu cliente com relação ao uso do(s) produto(s) descrito(s) neste documento e para nenhuma outra finalidade. Este documento e seu conteúdo não devem ser usados ou distribuídos para nenhuma outra finalidade nem comunicados, divulgados ou reproduzidos de nenhuma forma sem o consentimento prévio por escrito da Illumina. A Illumina não concede nenhuma licença sob seus direitos de patente, marca registrada, direitos autorais ou lei comum nem direitos semelhantes de terceiros por meio deste documento.

As instruções neste documento devem ser estrita e explicitamente seguidas por pessoal devidamente treinado e qualificado para garantir o uso adequado e seguro do(s) produto(s) descrito(s) neste documento. Todo o conteúdo deste documento deve ser lido e compreendido por completo antes da utilização de tais produtos.

**NÃO LER COMPLETAMENTE E NÃO SEGUIR EXPLICITAMENTE TODAS AS INSTRUÇÕES AQUI CONTIDAS PODE RESULTAR EM DANOS AO(S) PRODUTO(S), FERIMENTOS A PESSOAS, INCLUSIVE USUÁRIOS OU OUTROS, E DANOS A OUTROS BENS, ANULANDO TODA GARANTIA APLICÁVEL AO(S) PRODUTO(S).**

**A ILLUMINA NÃO SE RESPONSABILIZA POR QUALQUER PROBLEMA CAUSADO PELO USO INDEVIDO DO(S) PRODUTO(S) MENCIONADO(S) ACIMA (INCLUINDO PARTES SEPARADAS OU O SOFTWARE).**

© 2025 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados.

Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Histórico de revisões

Documento	Data	Descrição da alteração
Documento n.º 1000000067940 v09	Maio 2025	<p>Atualização do seguinte:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Texto explicativo no gráfico “Visão geral da arquitetura”</li> <li>• Descrição do objeto de amostra do gerenciamento de lotes.</li> <li>• Instruções para amostras carregadas durante o isolamento do plasma.</li> <li>• Instruções de cuidado para incluir código de barras e reutilização de pool.</li> </ul> <p>Adição do seguinte:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Esclarecimento de que o pedido da amostra não é verificado pelo Gerenciador de fluxo de trabalho.</li> <li>• Requisitos para o campo “Run Name” (Nome da execução) nas instruções do Local Run Manager.</li> <li>• Consulte o Guia do usuário do software Sequencing Analysis Viewer para obter orientação sobre interpretação de métricas de CQ.</li> <li>• Instruções para ajustes necessários para novo teste após uma falha na pool.</li> <li>• Explicação e informações sobre solução de problemas para o novo erro de contaminação em nível de placa.</li> <li>• Instruções para o ciclo de energia do sistema.</li> <li>• Esclarecimento sobre considerações ambientais.</li> <li>• Informações nas métricas do relatório suplementar sobre os limites superior e inferior do NES com relação à falha do iFACT.</li> </ul> <p>Substituição de todas as instâncias do sequenciador pelo sistema de sequenciamento de última geração ou sistema de sequenciamento.</p>

<b>Documento</b>	<b>Data</b>	<b>Descrição da alteração</b>
Documento n.º 1000000067940 v08	Junho 2023	Remoção das descrições das planilhas de amostras para lotes híbridos para alinhamento com a funcionalidade do software.
Documento n.º 1000000067940 v07	Fevereiro 2023	<p>Opções de configuração do servidor modificadas para aumentar a segurança. Alterar a senha automática no ML-STAR requer visita de campo da equipe de serviço de campo da Illumina.</p> <p>Esclarecimento das diretrizes para adicionar informações sobre código de barras às planilhas de amostras de entrada e para carregar planilhas de amostras para lotes híbridos.</p> <p>Atualização das diretrizes para a criação de um nome do usuário.</p> <p>Remoção da referência ao campo “Network Password” (Senha da rede) das instruções de configuração do servidor.</p> <p>Atualização do exemplo fornecido para anomalia parcial de exclusão ou duplicação.</p> <p>Adição da regra de ordenação para o campo anomaly_description. Para anomalias dentro do mesmo cromossomo, aneuploidias de cromossomos inteiros ocorrem antes de deleções ou duplicações parciais.</p> <p>Adição das colunas “Type” (Tipo) e “Regex” (Regex) aos relatórios “Results and Notifications” (Resultados e Notificações) e “Process” (Processo).</p> <p>Atualização do texto em todo o documento para melhorar a clareza.</p>
Documento n.º 1000000067940 v06	Agosto 2021	Atualizado o endereço do Representante autorizado da UE.

Documento	Data	Descrição da alteração
Documento n.º 1000000067940 v05	Setembro 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Adicionadas instruções para novos recursos de Criptografia de backup e Senha da rede.</li> <li>• Atualizada a seção Download e instalação de um certificado com instruções mais detalhadas.</li> <li>• Adicionada a etapa para digitar a Senha da rede e um lembrete para gerar um certificado na seção Configuração do servidor para o Gerenciador de fluxo de trabalho.</li> <li>• Atualizado o Mapeamento de unidades do servidor para indicar permissões somente de usuário administrador e atualizada a compatibilidade entre versões SMB.</li> <li>• Adicionada a consulta à seção Criptografia de backup para arquivamento de dados para o Onsite Server.</li> <li>• Adicionada observação à introdução da IU da web do software de ensaio indicando que não é possível acessar o software por meio de dispositivos móveis.</li> <li>• Adicionadas notas de esclarecimento sobre a capitalização de saídas no relatório de NIPT.</li> <li>• Atualizada a apresentação das informações das opções de parâmetros para legibilidade humana na seção Relatórios de resultados e notificações.</li> <li>• Atualizada a convenção de nomenclatura para o Gerenciador de fluxo de trabalho para exibir o nome completo do software VeriSeq NIPT Workflow Manager consistentemente.</li> </ul>
Documento n.º 1000000067940 v04	Fevereiro 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Atualizados os tópicos Entrada da planilha de amostras e Fazer o upload da planilha de amostras para esclarecer a limitação da funcionalidade do upload da planilha de amostras.</li> <li>• Atualizados os endereços do Patrocinador australiano e da Illumina dos Países Baixos.</li> </ul>

<b>Documento</b>	<b>Data</b>	<b>Descrição da alteração</b>
Documento n.º 1000000067940 v03	Outubro de 2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Adicionada uma seção de Considerações ambientais para o VeriSeq Onsite Server v2.</li> <li>• Atualizada a apresentação dos resultados das anomalias do cromossomo sexual na seção Relatórios de resultados e notificações do Apêndice B para corresponder à apresentação mostrada no Relatório do NIPT.</li> </ul>
Documento n.º 1000000067940 v02	Abril de 2019	Adicionados detalhes aos relatórios do NIPT e suplementares para alinhamento com os materiais de treinamento.
Documento n.º 1000000067940 v01	Fevereiro de 2019	Lançamento do Guia do software do VeriSeq NIPT Solution v2 para uso pelo cliente.
Documento n.º 1000000067940 v00	Novembro de 2018	Versão inicial somente para uso interno

# Conteúdo

Histórico de revisões .....	iii
<b>VeriSeq NIPT Solution v2 .....</b>	<b>1</b>
Introdução .....	1
Arquitetura do sistema .....	2
<b>VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>	<b>4</b>
Introdução .....	4
VeriSeq NIPT Method .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	5
Entrada da planilha de amostras .....	7
Invalidação de amostra, lote e pool .....	10
Fazer o upload de planilha de amostras .....	12
Cancelamento de amostras .....	12
VeriSeq NIPT Services .....	13
Iniciar o VeriSeq NIPT Services .....	13
<b>Sistema de sequenciamento de última geração .....</b>	<b>17</b>
Introdução .....	17
Pool de sequência .....	17
Integração do armazenamento de dados .....	17
Capacidade da produtividade das análises .....	18
Restrições do tráfego da rede .....	18
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	18
<b>VeriSeq NIPT Assay Software v2 .....</b>	<b>20</b>
Introdução .....	20
VeriSeq NIPT Assay Software Componentes .....	20

VeriSeq NIPT Assay Software Tarefas .....	22
Processador de sequenciamento .....	24
Processador de pipeline analítico .....	25
<b>Interface do usuário da web .....</b>	<b>25</b>
Acordo de licença de usuário final .....	26
Configure a IU da web .....	27
Faça login na IU da web .....	27
O Dashboard (Painel) .....	28
Gerenciar usuários .....	30
Gerenciar uma unidade de rede compartilhada .....	32
Configure as definições de redes e de certificados .....	33
Configure as notificações por e-mail do sistema .....	35
Configure a criptografia de backup .....	36
Configure as senhas da rede .....	37
Fazer logoff .....	38
<b>Análise e geração de relatórios .....</b>	<b>38</b>
Desmultiplexação e geração de arquivos FASTQ .....	38
CQ de sequenciamento .....	39
Estimativas da fração fetal .....	40
Estatística usada na pontuação final .....	40
CQ de análise .....	41
CQ de amostras NTC .....	41
Contaminação em nível de placa .....	41
<b>VeriSeq Onsite Server v2 .....</b>	<b>42</b>
Disco local .....	42
Banco de dados local .....	43
Arquive os dados .....	43
Unidades do servidor de mapas .....	44
Reinicie o servidor .....	45
Ciclo de energia .....	45
Desligar o servidor .....	46
Recuperação de um desligamento inesperado .....	46
Considerações ambientais .....	46
<b>Métricas de CQ .....</b>	<b>48</b>
Métricas e limites do CQ para quantificação .....	48
Métricas e limites do CQ para sequenciamento .....	49

<b>Relatórios do sistema</b> .....	<b>51</b>
<b>Introdução</b> .....	<b>51</b>
Arquivos de saída .....	51
Estrutura de arquivos de relatório .....	51
<b>Resumo dos relatórios do sistema</b> .....	<b>53</b>
<b>Eventos de geração de relatórios</b> .....	<b>55</b>
<b>Relatórios de resultados e notificações</b> .....	<b>58</b>
Relatório do NIPT .....	58
Relatório suplementar .....	72
Relatório de invalidação de amostras .....	79
Relatório de cancelamento de amostras .....	79
Relatório de solicitação para repetição do teste do pool .....	80
<b>Relatórios de processos</b> .....	<b>80</b>
Relatório de início de lote .....	80
Relatório de invalidação de lote .....	81
Relatório de amostra da biblioteca .....	82
Relatório de reagente da biblioteca .....	83
Relatório do material de laboratório da biblioteca .....	84
Relatório de quantificação da biblioteca .....	85
Registro de processo da biblioteca .....	85
Relatório do pool .....	87
Relatório de invalidação de pool .....	87
Relatório do sequenciamento .....	88
Relatório de falha de análise .....	89
<b>Solução de problemas</b> .....	<b>90</b>
<b>Introdução</b> .....	<b>90</b>
<b>Notificações do software de ensaio</b> .....	<b>90</b>
Notificações de progresso .....	90
Notificações de invalidação .....	92
Notificações de erros recuperáveis .....	93
Notificações de erros irrecuperáveis .....	100
Procedimentos de ação recomendados .....	106
<b>Problemas do sistema</b> .....	<b>108</b>
<b>Testes de processamento de dados</b> .....	<b>108</b>

Teste o servidor .....	108
Dados de teste da execução de análise completa .....	109
<b>Recursos e referências .....</b>	<b>111</b>
Acrônimos .....	111
Assistência técnica .....	112

# VeriSeq NIPT Solution v2

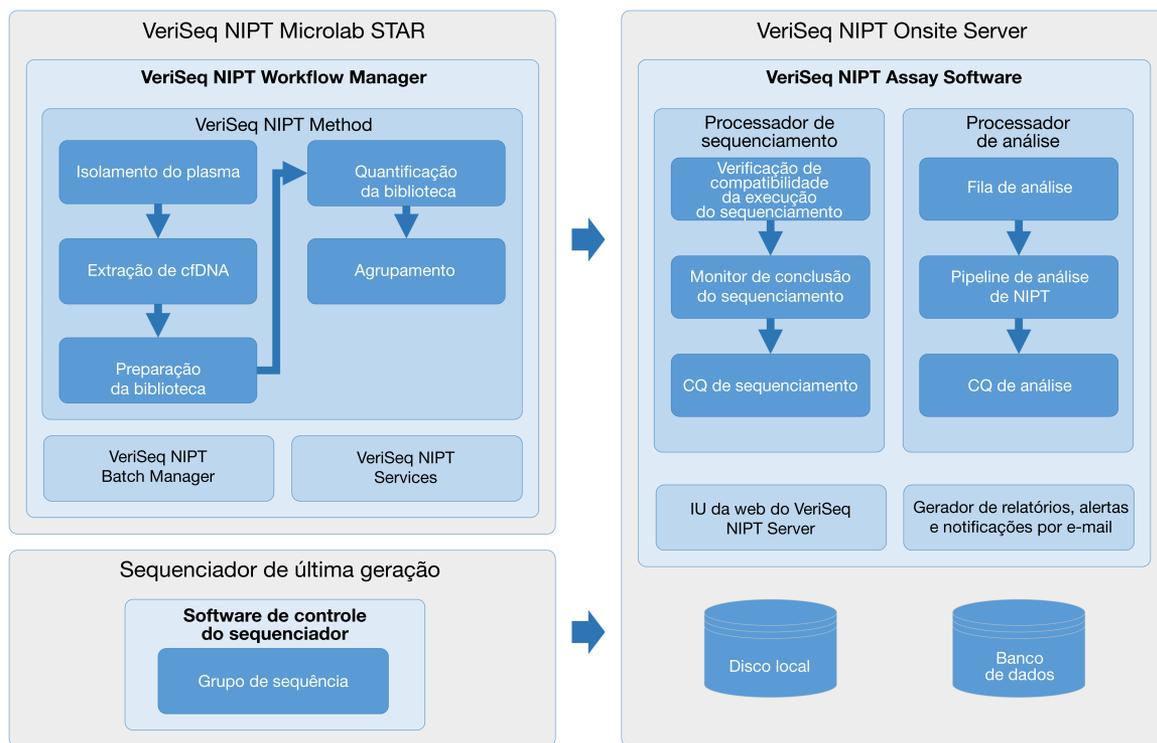
## Introdução

O VeriSeq NIPT Solution v2 é um teste de diagnóstico *in vitro* destinado à triagem baseada em-sequenciamento para a detecção de aneuploidias fetais em amostras de sangue total periférico materno de mulheres grávidas com pelo menos 10 semanas de gravidez. O teste oferece duas opções de tipos de triagem: básica e genômica ampla. A triagem básica fornece informações sobre o status da aneuploidia somente dos cromossomos 21, 18, 13, X e Y. A triagem genômica ampla fornece duplicações e deleções parciais para todos os autossomos e a condição de aneuploidia de todos os cromossomos. Ambos os tipos de triagem oferecem uma opção para solicitar o relato de aneuploidia dos cromossomos sexuais (ACS). Com qualquer dos dois tipos de triagem, esse produto não deve ser usado como a única base para o diagnóstico ou para outras decisões relativas à conduta na gravidez.

A arquitetura do sistema VeriSeq NIPT Solution v2 compreende os seguintes componentes:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Um instrumento automatizado de manuseio de líquidos que usa o VeriSeq NIPT Workflow Manager e o VeriSeq NIPT Sample Prep Kits para preparar e rastrear amostras da biblioteca. O ML STAR usa o VeriSeq NIPT Assay Software v2 para preparar amostras destinadas à análise, de acordo com as Instruções de uso fornecidas no *Folheto da embalagem do VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n.º 1000000078751)*.
- Instrumento **Next-Generation Sequencer (NGS)** (Sequenciador de nova geração) — Instrumento de sequenciamento genômico amplo que permite o sequenciamento e a clusterização no instrumento. O software de controle de sequenciamento fornece etapas para a configuração de uma execução de sequenciamento e gera leituras de sequenciamento para todas as amostras do pool da biblioteca quantificado.
- **VeriSeq Onsite Server v2**—Um servidor que hospeda o VeriSeq NIPT Assay Software v2 e armazena dados para analisar dados de sequenciamento do tipo pair-end. O VeriSeq NIPT Assay Software monitora e analisa continuamente dados de sequenciamento e produz resultados de amostras, relatórios de processos e notificações.

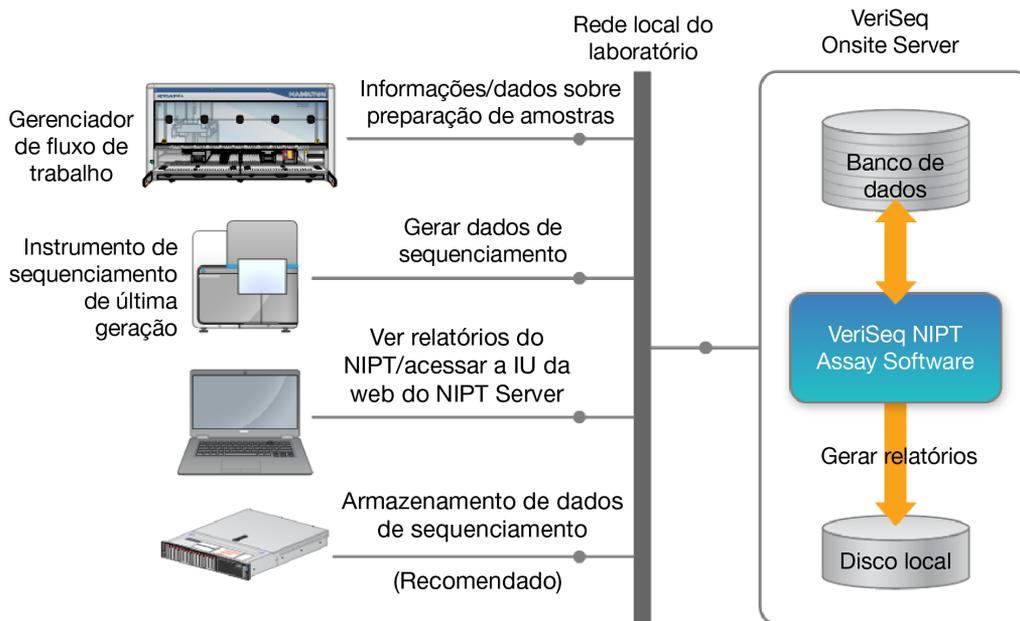
Figura 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Componentes



## Arquitetura do sistema

O VeriSeq NIPT Solution v2 usa a rede local (LAN) do laboratório para conectar todos os equipamentos do sistema usando a mesma sub-rede. A LAN permite um posicionamento flexível do equipamento e uma produtividade expansível por meio da conexão de instrumentos adicionais e/ou de estações de trabalho ML STAR. A ilustração a seguir fornece uma visão geral da arquitetura do sistema.

Figura 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Visão geral da arquitetura



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

## Introdução

O VeriSeq NIPT Workflow Manager está instalado no ML STAR e fornece uma interface gráfica do usuário simples e intuitiva, que automatiza a preparação de amostras de sangue de acordo com o VeriSeq NIPT Solution v2. O VeriSeq NIPT Workflow Manager mantém uma conexão de dados com o VeriSeq Onsite Server v2 para fins de processamento e armazenamento de dados, controle de amostras e aplicação da lógica de fluxo de trabalho.

O VeriSeq NIPT Workflow Manager fornece acesso aos seguintes módulos de software, também conhecidos como métodos:

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

## VeriSeq NIPT Method

O VeriSeq NIPT Method (Método) direciona o processamento automático das amostras no ML STAR. O método executa as seguintes etapas de processamento:

- **Plasma Isolation** (Isolamento de plasma) – Transfere 1 ml de plasma isolado de um tubo de coleta de sangue. A lógica do processo cria um lote com o VeriSeq NIPT Assay Software. Cada lote contém dados da amostra, incluindo o código de barras da amostra, o tipo de amostra, o tipo de triagem, a posição do poço e a identificação das informações sobre o sexo.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (Extração de DNA sem células [cfDNA]) – Purifica o cfDNA de 900 µl de plasma.
- **Library Preparation** (Preparação da biblioteca) – Cria bibliotecas de cfDNA purificado pronto para sequenciamento. As bibliotecas incluem índices exclusivos para cada amostra do lote.
- **Library Quantification** (Quantificação da biblioteca) – Determina a concentração de cfDNA usando um corante fluorescente intercalado no formato de microplaca de 384 poços. A placa inclui uma curva padrão de DNA identificada e duplicatas de cada amostra do lote. O sistema utiliza as leituras de fluorescência não processadas do leitor da microplaca e calcula as concentrações da amostra com base na curva padrão.
- **Pooling and Normalization** (Pooling e normalização) – Combina bibliotecas em pools únicos para sequenciamento. O sistema usa as concentrações anteriormente determinadas para calcular a transferência adequada para cada amostra no tubo de pool. O tubo de pool está pronto para sequenciamento.

# VeriSeq NIPT Batch Manager

O VeriSeq NIPT Batch Manager gerencia o status das amostras, dos lotes e dos pools por meio da interface do usuário. O sistema permite o rastreamento das amostras em múltiplos sistemas e instrumentos de sequenciamento de manuseio de líquidos e por meio do pipeline de análise. Para obter mais informações sobre os procedimentos de processamento de amostras, consulte o *Folheto da embalagem do VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n.º 1000000078751)*.

Você pode gerenciar amostras no fluxo de trabalho por três categorias diferentes, designadas como objetos. Esses objetos são descritos na tabela a seguir.

Objeto	Descrição
Amostra	Resultado do processamento de 1 ml de amostra de plasma de um único tubo de sangue. As amostras estão associadas ao código de barras do tubo de sangue (o código de barras da amostra) e ao lote.
Lote	Placa com 24, 48 ou 96 amostras processadas por meio do processo de extração de cfDNA e preparação de bibliotecas.
Pool	Volume normalizado e diluído de bibliotecas de índice duplo e prontas para o instrumento. Cada pool contém até 48 amostras.

A tabela a seguir descreve as ações que podem ser aplicadas aos objetos durante o processamento.

<b>Ação</b>	<b>Objeto</b>	<b>Relatório gerado</b>	<b>Descrição</b>
Invalidação	Amostra	Invalidação de amostras	Amostra identificada pelo usuário como não sendo mais válida para processamento. Nenhum resultado de teste é gerado para amostras invalidadas. Por exemplo: contaminação cruzada visível de células sanguíneas durante o isolamento do plasma.
	Lote	Invalidação do lote	Lote identificado pelo usuário como não sendo mais válido. Se a invalidação do lote ocorrer antes da geração do pool, todas as amostras serão invalidadas. Por exemplo: Queda de placa ou manuseio incorreto da mesma.
	Pool	Invalidação do pool	Pool identificado pelo usuário como não sendo mais válido. Depois de duas invalidações de pool, todas as amostras no pool são invalidadas. Por exemplo: Volume total do pool utilizado durante duas falhas de sequenciamento.
Falha no CQ	Amostra	Invalidação de amostras	O VeriSeq NIPT Solution v2 identificou a amostra automaticamente como inválida devido à falha de uma métrica específica do Controle de qualidade (CQ) ou à falha no manuseio de líquidos detectada pelo sistema.
	Lote	Invalidação do lote	O VeriSeq NIPT Solution v2 identificou todo o lote automaticamente como inválido. Por exemplo: Falha do sistema durante o manuseio de líquidos.
Cancelamento	Amostra	Cancelamento de amostras	A direção do laboratório identificou a amostra como cancelada. Nenhum resultado de teste gerado.

Ação	Objeto	Relatório gerado	Descrição
Editar atributos da amostra	Amostra	Informações sobre o sexo	<p>Informações sobre o sexo identificadas pelo usuário como Yes (Sim), No (Não) ou SCA (ACS).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sim — O sexo da amostra é gerado.</li> <li>• Não — O sexo da amostra não é gerado</li> <li>• SCA — Somente aneuploidias cromossômicas sexuais são relatadas.</li> </ul>
	Amostra	Tipo de amostra	<p>Tipo de amostra identificado pelo usuário como Singleton (Gestação única), Twin (Gêmeos), Control (Controle) ou Controle sem modelo (NTC). A designação do tipo de amostra afeta diretamente a análise do teste. Para garantir resultados de teste precisos, o tipo da amostra tem de ser preciso.</p>
	Amostra	Tipo de triagem	<p>O tipo de triagem identificado pelo usuário como básica (21, 18, 13, X e Y apenas) ou genômica ampla (todos os cromossomas).</p>

Após uma invalidação, uma falha do CQ ou uma ação de cancelamento, o objeto não continuará a ser processado. Os sistemas de gerenciamento de informações de laboratório (LIMS) podem usar relatórios de invalidação de amostras para indicar o reprocessamento de amostras a partir do tubo de coleta de sangue.

## Entrada da planilha de amostras

A planilha de amostras de entrada fornece informações sobre a amostra relacionadas com o paciente, incluindo o tipo de amostra e o status das informações dos cromossomos sexuais. O sistema solicita informações completas sobre a amostra para que possa gerar pools de sequenciamento.

A planilha de amostras de entrada precisa ser um arquivo de texto delimitado por tabulações (\*.txt). Os nomes das colunas dos cabeçalhos do arquivo têm de corresponder aos nomes das colunas dos cabeçalhos exatamente como são exibidos na tabela a seguir.

Coluna do cabeçalho	Tipo de dados	Requisito	Descrição
batch_name	Cadeia de texto/em branco	Necessário	Indica o nome do lote da amostra. Deve corresponder ao nome do lote inserido no método de chamada (Gerenciador de fluxo de trabalho) para confirmar que a planilha de amostras de entrada está associada ao lote correto. Existe um máximo de 26 caracteres. A coluna pode ser deixada em branco. Planilhas de amostras sem uma coluna batch_name não serão aceitas.
sample_barcode	Cadeia de texto	Necessário	Códigos de barras dos tubos de amostras de sangue carregados no ML STAR. Se for usado um valor inteiro como código de barras da amostra, este não deverá ultrapassar 15 dígitos. Um código de barras alfanumérico da amostra pode ter no máximo 32 caracteres. Use apenas números, letras, traços (-) e sublinhados (_). O código de barras da amostra não diferencia maiúsculas de minúsculas. Códigos de barras com diferenciação entre maiúsculas e minúsculas não são considerados exclusivos. O código de barras da amostra deve ser único e não deve diferir apenas entre maiúsculas e minúsculas. Por exemplo, os nomes da amostra Sample01 e sample01 não são exclusivos.
sample_type	Cadeia de texto	Necessário	Indica o tipo de amostra para análise. Os valores permitidos são <i>Singleton</i> (Gestação única), <i>Twin</i> (Gêmeos), <i>Control</i> (Controle) e <i>NTC</i> .
sex_chromosomes	Cadeia de texto	Necessário	Indica as informações dos cromossomos sexuais do feto. Os valores permitidos são "yes" (sim) (informar), "no" (não) (não informar) e "sca" (acs) (informar apenas aneuploidias do cromossomo sexual).
screen_type	Cadeia de texto	Necessário	Indica o tipo de triagem para análise. Os valores permitidos são "basic" (básica) e "genomewide" (genômica ampla).

O upload da planilha de amostras de entrada é feito durante o isolamento do plasma ou pooling e pode ser feito com o Gerenciador de lote. O sistema aplica automaticamente códigos de barra, tipo de triagem, tipo de amostra e informações sobre sexo para NTCs. Informações diferentes são necessárias

dependendo se é feito o upload da planilha de amostras durante o isolamento ou pooling do plasma. As informações da amostra são confirmadas durante o processo de upload da amostra. O Gerenciador de fluxo de trabalho não verifica o pedido da amostra. O upload das amostras durante o isolamento do plasma deve incluir todas as amostras no lote, exceto NTC. Durante o pooling, o sistema solicita qualquer informação de amostra ausente que não é feita upload durante o isolamento do plasma, mesmo para NTCs (ou seja, cromossomo sexual e tipo de triagem).



## CUIDADO

Para evitar erros, não inclua informações da amostra ou linhas para NTCs na planilha de amostras durante a etapa de isolamento do plasma.

Você pode controlar o upload de amostras para todas as amostras em um lote gerado pelo LIMS ou para amostras específicas que exigem repetição do teste. Se estiver fazendo o upload de amostras para fins de reteste, preencha as posições abertas restantes com as amostras disponíveis.

Escolha entre as seguintes estratégias para usar planilhas de amostras:

- Lotes predefinidos (lotes criados pelo LIMS)
- Lotes ad-hoc (VeriSeq NIPT Workflow Manager lotes criados)

## Lotes predefinidos

Você pode usar o LIMS para criar lotes antes do início do processamento da amostra. Em lotes predefinidos, todas as amostras já são associadas a um lote antes de ser feito upload no ML STAR. A planilha de amostras carregada durante o isolamento do plasma inclui todas as amostras do lote, juntamente com todas as informações das amostras. As folhas de amostra para lotes criados em um LIMS devem incluir valores na coluna "Batch ID" (ID do lote). Incluir a coluna "Batch ID" (ID do lote) ajuda a garantir que o nome correto do ID do lote tenha sido inserido manualmente no Gerenciador de fluxo de trabalho no início do processamento.

A abordagem de lote predefinida bloqueia as amostras exatas carregadas porque o sistema exige que todas as amostras na planilha de amostras estejam no lote. Nenhuma informação adicional é necessária. O laboratório pode prosseguir para o relatório final sem entrada de dados adicionais.

As características e os requisitos da abordagem de lotes predefinidos são os seguintes.

- Permite o controle completo do conteúdo dos lotes.
- Evita o carregamento de amostras indesejadas.
- Requer um sistema para a criação de lotes com base no inventário (LIMS avançado).
- Pode ser necessário que o pessoal do laboratório recupere as amostras corretas do armazenamento. Como alternativa, requer um sistema avançado de armazenamento de amostras.

## Lotes ad-hoc

Você pode criar lotes no laboratório coletando fisicamente tubos de amostra e carregando-os no ML STAR durante o isolamento do plasma. Não é necessária nenhuma associação prévia entre amostra e lote. Você determina quais amostras incluir no lote.

Quando solicitado pelo Gerenciador de fluxo de trabalho, selecione **No Sample Sheet** (Nenhuma planilha de amostras) durante o isolamento do plasma. O Gerenciador de fluxo de trabalho associa as amostras carregadas com o ID de lote introduzido manualmente e gera um relatório de início de lote.

Os recursos e requisitos da abordagem ad hoc de processamento em lote são os seguintes.

- Não é necessário um LIMS ou uma planilha de amostras.
- Você pode modificar o relatório de início de lote com informações sobre o tipo de amostra, tipo de triagem e relatórios de sexo para upload durante o pooling. Você pode adicionar amostras a qualquer momento.
- Não existe um controle automático sobre quais amostras estão incluídas no lote. Você pode carregar uma amostra não desejada.
- O upload dos dados das amostras tem de ser feito durante o pooling.

## Editar atributos da amostra

Antes de iniciar uma execução de sequenciamento, é possível usar o Gerenciador de lotes VeriSeq NIPT Batch Manager para alterar as informações sobre cromossomos sexuais de amostras individuais, tipo de triagem e atributos do tipo de amostra.

1. Acesse o Gerenciador de lote. Para obter detalhes, consulte [Acessar o Gerenciador de lote na página 11](#).
2. Insira o ID do lote e o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **OK**.
3. No diagrama de placas do lote, selecione a posição do poço associada à amostra.
4. Confirme se a amostra correta é exibida e, em seguida, selecione um atributo Sample Type (Tipo de amostra) na lista suspensa Sample Type (Tipo de amostra).
5. Selecione um atributo Sex Reporting (Informações sobre sexo) na lista suspensa Sex Reporting (Informações sobre sexo).
6. Selecione um atributo Screen Type (Tipo de triagem) na lista suspensa Screen Type (Tipo de triagem).
7. Selecione **Edit** (Editar).

## Invalidação de amostra, lote e pool

Dependendo da etapa do processamento das amostras, você pode invalidar uma amostra específica, um lote ou um pool de amostras. Após a invalidação, a amostra, lote ou pool não é mais processado.

Em qualquer instante antes de gerar um relatório de teste, use o VeriSeq NIPT Method ou o Gerenciador de lote para invalidar uma ou mais amostras.

## Invalidação usando o VeriSeq NIPT Method

Para invalidar amostras, conclua as etapas a seguir durante o processamento da amostra.

1. Na janela Well Comments (Comentários do poço) no fim de cada processo do Gerenciador de fluxo de trabalho, selecione os poços individuais a serem invalidados e selecione **OK**.
2. Selecione pelo menos uma anotação nos menus suspensos ou marque a caixa de seleção **Other** (Outro) e insira um comentário.
3. Marque a caixa de seleção **Fail Sample** (Invalidar amostra) e selecione **OK**.
4. Certifique-se de que o sistema invalidará a amostra.

## Invalidação usando o Gerenciador de lote

Use o Gerenciador de lote para invalidar o seguinte:

- Uma amostra.
- Um lote antes da conclusão da etapa de pool.
- Um pool de amostras após a conclusão da etapa de pool e antes da geração de um relatório de teste.

**OBSERVAÇÃO** Saia de qualquer método de execução antes de executar o Gerenciador de lote.

## Acessar o Gerenciador de lote

Para acessar o Gerenciador de lote, use uma das seguintes ações:

- No App Launcher (Iniciador de aplicativos), selecione **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Em um computador conectado à rede, acesse `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` e abra o arquivo de método do Gerenciador de lote (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) com o Hamilton Run Controller.

## Invalidação de amostras

1. Acesse o Gerenciador de lote.
2. Insira o ID do lote e o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **OK**.
3. No diagrama de placas do lote, selecione a posição do poço associada à amostra que apresentou falha.
4. Confirme se a amostra correta é exibida e selecione **Invalidate Sample** (Invalidar amostra).
5. Insira o motivo da falha e selecione **Invalidate** (Invalidar).

No diagrama de placas do lote, a amostra invalidada muda de verde para vermelho e a etiqueta de status muda de válida para com falha.

## Invalidação do lote

1. Acesse o Gerenciador de lote.
2. Insira o ID do lote e o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **OK**.
3. No diagrama de placas do lote, selecione **Invalidate Batch** (Invalidar lote).
4. Insira o motivo da falha e selecione **Invalidate** (Invalidar).  
No diagrama de placas do lote, se não existirem pools válidos para o lote, todas as amostras mudarão de verde para vermelho. Os pools válidos do lote permanecerão válidos.

## Invalidação do pool

1. Acesse o Gerenciador de lote.
2. Insira o ID do lote e o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **Pool Manager** (Gerenciador de pool).
3. Leia o código de barras do pool.
4. Insira o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **OK**.
5. Insira o motivo da falha e selecione **Invalidate** (Invalidar).

## Fazer o upload de planilha de amostras

Faça o upload de uma planilha que contenha informações da amostra por meio do Gerenciador de lotes. Use esse recurso para fazer upload ou alterar informações sobre a amostra em conjuntos grandes.

1. Acesse o Gerenciador de lote.
2. Insira o ID do lote e o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **OK**.
3. Selecione **Upload New Sample Sheet** (Fazer o upload de nova planilha de amostras).
4. Procure e selecione a planilha de amostras desejada e, em seguida, selecione **OK**.

Para obter detalhes sobre as informações a serem incluídas na planilha de amostras, consulte [Entrada da planilha de amostras na página 7](#).

## Cancelamento de amostras

1. Acesse o Gerenciador de lote.
2. Insira o ID do lote e o nome do usuário ou as iniciais do operador e selecione **OK**.
3. No diagrama de placas do lote, selecione a posição do poço associada à amostra cancelada.
4. Confirme se a amostra correta é exibida e selecione **Cancel Sample** (Cancelar amostra).
5. Insira o motivo da falha e selecione **Cancel** (Cancelar).

No diagrama de placas do lote, a amostra cancelada muda de verde para vermelho.

## VeriSeq NIPT Services

Os VeriSeq NIPT Services (Serviços) incluem várias ferramentas usadas para configurar e verificar o ML STAR e o Gerenciador do fluxo de trabalho. Essas ferramentas não são necessárias para o funcionamento normal do sistema, mas podem ser necessárias para ajudar o Suporte técnico da Illumina ou da Hamilton durante a solução de problemas do sistema. Essas ferramentas também são usadas para ajustar os parâmetros do sistema em virtude de um desvio na densidade do cluster.

### Iniciar o VeriSeq NIPT Services

Feche todos os métodos em execução antes de executar o Services.

Para acessar o VeriSeq NIPT Services, execute uma das seguintes opções:

- No App Launcher (Iniciador de aplicativos), selecione **VeriSeq NIPT Services**.
- Em um computador conectado à rede, acesse `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` e abra o arquivo de método do VeriSeq NIPT Service (`VeriSeqNIPT_Service.med`) com o Hamilton Run Controller.

As ferramentas de serviços permitem o seguinte:

- **Individual Tests** (Testes individuais) — Testes de componentes utilizados para a solução de problemas no hardware do ML STAR.
- **Service Tools** (Ferramentas de serviço) — Ferramentas usadas para configurar o Gerenciador de fluxo de trabalho.

### Testes individuais

Para ajudar na solução dos problemas de hardware encontrados no Gerenciador de fluxo de trabalho, pode ser necessário realizar os testes do sistema a seguir.

Teste do sistema	Descrição
Código de barras/carregamento automático	Testes para a configuração adequada da plataforma do sistema, AutoLoader e funcionalidade de leitura de códigos de barras.
CPAC	Testa o funcionamento de sistemas de aquecimento do CPAC na plataforma. Verifica também a fiação adequada entre cada unidade e a caixa de controle.

Teste do sistema	Descrição
Vácuo BVS	Testa o funcionamento do sistema de vácuo básico (BVS) para confirmar se é possível gerar o vácuo e atingir as pressões operacionais.
Canal independente	Testa o funcionamento dos canais de pipetagem independentes. Executa o teste de retenção de líquido para detectar o gotejamento dos canais de pipetagem e a consistência dos volumes de distribuição.
iSwap	Testa o funcionamento do braço robótico iSwap e confirma as posições macroscópicas da plataforma.
Cabeça de 96	Testa o funcionamento da cabeça de 96 pipetas CO-RE. Executa o teste de retenção de líquido para detectar o gotejamento dos canais de pipetagem e a consistência dos volumes de distribuição.

Execute testes individuais da seguinte forma.

1. Selecione um teste específico para ser executado.

**OBSERVAÇÃO** A Execução IOQ completa executa os seis testes sequencialmente.

2. Siga as instruções na tela e anote as observações do funcionamento do equipamento e quaisquer erros do sistema encontrados.
3. Ao terminar, selecione **Abort** (Interromper) para sair do método.
4. Se você for solicitado a fornecer os registros de traçado do sistema gerados durante o teste, eles estarão disponíveis em `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` e começarão com `VeriSeqNIPT_Services`.

## Ferramentas de serviço

As ferramentas de serviço permitem a configuração do Gerenciador de fluxo de trabalho e de alguns parâmetros de ensaio.

Teste do sistema	Descrição
Configuração do servidor	Configura e testa a conexão entre o VeriSeq NIPT Workflow Manager e o VeriSeq NIPT Assay Software. A comunicação apropriada entre esses sistemas é necessária para a execução do Gerenciador de fluxo de trabalho.
Configuração de ensaios	Usada para redefinir a concentração padrão da biblioteca.
Ferramenta de obtenção	Usada para exportar e importar as posições de obtenção de um arquivo.

## Configuração do servidor

Se o endereço de rede do VeriSeq Onsite Server v2 mudar, direcione o Gerenciador de fluxo de trabalho para o novo endereço da seguinte forma:

1. No menu Services Tools (Ferramentas de serviços) selecione **Server Configuration** (Configuração do servidor).
2. Atualize o URL com o novo endereço do Onsite Server.
3. Selecione **Test Connection** (Conexão de teste) para enviar uma mensagem de teste. Se essa mensagem não for recebida, entre em contato com o Suporte técnico da Illumina.
4. Na tela System Configuration (Configuração do sistema), selecione **OK** e selecione **Apply** (Aplicar) para salvar o novo endereço.

Quando você atualiza o endereço da rede, também deve atualizar o certificado secure sockets layer (SSL) do PC que está executando o Gerenciador de fluxo de trabalho. Acesse o VeriSeq NIPT Assay Software v2 por esse PC e consulte [Fazer o download e instalar um certificado na página 34](#).

Somente engenheiros de serviço de campo da Illumina podem atualizar a senha automática para o ML STAR. Antes de alterar a senha armazenada no servidor, por meio da interface da web, certifique-se de que um membro da equipe de serviço de campo da Illumina tenha visitado seu site e atualizado a senha do ML STAR. Se você atualizar a senha na interface da web do servidor sem atualizá-la no ML STAR, você tornará o sistema inutilizável.

## Configuração de ensaios

Você pode usar a ferramenta de configuração de ensaios para definir os valores dos seguintes parâmetros:

- **Target Library Concentration** (Concentração pretendida da biblioteca) — Define o valor de concentração padrão das bibliotecas nos pools da sistema de sequenciamento no âmbito do Gerenciador de fluxo de trabalho. Os valores de concentração são aplicados de acordo com cada execução durante o processo de pooling. Para obter mais informações, consulte o *Folheto da embalagem do VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n.º 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Relatório padrão de cromossomos sexuais) — Determina o atributo que será designado às amostras quando o botão Use Default (Usar padrão) for selecionado durante a preparação das amostras. Defina este parâmetro como Yes (Sim) ou No (Não).
- **Tipo de tela** — Determina o tipo de tela para uma amostra. Defina este parâmetro como Basic (Básico) ou Genomewide (Genômica ampla).

Configure os parâmetros do ensaio da seguinte forma.

1. Selecione **Assay Configuration** (Configuração do ensaio) e configure os parâmetros conforme necessário.
  - Atualize a caixa Target Library Concentration (Concentração pretendida da biblioteca) (pg/μl) com o valor desejado.

- Atualize o Relatório padrão de cromossomos sexuais com o valor desejado.
- Atualize o Tipo de triagem com o valor desejado.

2. Selecione **Apply** (Aplicar).

## Ferramenta de obtenção

Durante a solução de problemas, pode ser necessário exportar os valores da posição obtida. Use a ferramenta de obtenção para gerar uma lista das posições junto com seus respectivos valores.

1. Selecione **Deck Teach Tool** (Ferramenta de obtenção).
2. Selecione **Export** (Exportar).
3. O local de saída é padronizado para o local listado. Aceite o local padrão ou selecione um local de saída para o arquivo de texto que contém as posições de obtenção.
4. Selecione **OK**.

A ferramenta de obtenção salva um arquivo de texto com os valores de todas as posições do material de laboratório obtidas para a instalação do Gerenciador de fluxo de trabalho.

5. Selecione **Cancel** (Cancelar) para retornar à tela Method Selection (Seleção do método).

# Sistema de sequenciamento de última geração

## Introdução

Um sistema de sequenciamento de última geração gera leituras de sequenciamento para todas as amostras no pool de bibliotecas quantificadas e se integra com o VeriSeq NIPT Solution v2 por meio do Onsite Server. Os dados de sequenciamento são avaliados pelo Processador de análise do VeriSeq NIPT Assay Software.

Considere o seguinte ao integrar um sistema de sequenciamento de última geração com o VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integração do armazenamento de dados.
- Capacidade da produtividade das análises.
- Restrições do tráfego da rede.

## Pool de sequência

O VeriSeq NIPT Assay Software exige um sistema de sequenciamento de última geração com capacidade para gerar dados de sequenciamento no pool de biblioteca pré-preparado de acordo com as seguintes especificações:

- Produção de 2 x 36 leituras tipo paired-end.
- Compatível com adaptadores de índice no VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Química de dois canais.
- Produção automática de arquivos base call (BCL).

## Integração do armazenamento de dados

Uma execução de sequenciamento típica para o VeriSeq NIPT Solution v2 requer de 25 a 30 GB de sistema de sequenciamento de última geração dados. O tamanho real dos dados pode variar com base na densidade de cluster final. O Onsite Server dispõe de mais de 7,5 TB de espaço de armazenamento, o que é suficiente para cerca de 300 execuções de sequenciamento ( $7500/25 = 300$ ).

Para fins de armazenamento de dados, mapeie o sistema de sequenciamento de última geração para o Onsite Server para um dos seguintes métodos:

- Use o Onsite Server como um repositório de dados temporário. Nessa configuração, o instrumento é mapeado diretamente para o servidor e os dados continuam na unidade local.

- Para laboratórios com maior produtividade, use armazenamento ligado à rede (NAS). Configure o sistema de sequenciamento de última geração para manter os dados de sequenciamento diretamente em um local específico do NAS.

Nessa configuração, o Onsite Server é configurado para monitorar o local específico do NAS que permite que o servidor monitore execuções de sequenciamento futuras. Vários sistemas de sequenciamento de última geração podem ser adicionados para aumentar o rendimento da amostra. Para obter mais informações sobre como mapear o servidor no NAS, consulte [Gerenciar uma unidade de rede compartilhada na página 32](#).

Para obter mais informações sobre como mapear sistema de sequenciamento de última geração no servidor ou no NAS, consulte o guia do usuário do sistema.

## Capacidade da produtividade das análises

O Pipeline de análise do VeriSeq NIPT normalmente processa dados para uma única execução de sequenciamento em aproximadamente 5 horas. Ao expandir o laboratório quanto à produtividade das amostras, leve em consideração que um único servidor consegue processar no máximo quatro execuções por dia, totalizando 48 amostras x 4 = 192 amostras por dia. Entre em contato com o Illumina Suporte técnico para obter soluções adicionais de produtividade.

## Restrições do tráfego da rede

O VeriSeq NIPT Solution v2 usa a rede de área local (LAN) do laboratório para a taxa de transferência de dados entre sistema de sequenciamento de última geração, Onsite Server e NAS (se configurado). Para aumentar a produtividade das amostras, considere as seguintes restrições de tráfego da infraestrutura de TI:

- O tráfego de dados médio de aproximadamente 25 GB gerado em cerca de 10 horas é de aproximadamente, 0,7 MB/s por sistema de sequenciamento.
- A infraestrutura do laboratório também pode suportar outras fontes de tráfego que precisam ser levadas em consideração.

## VeriSeq NIPT Local Run Manager

Se você usar um sistema de sequenciamento de última geração que tenha o módulo VeriSeq NIPT Local Run Manager, prepare-se para sequenciamento da seguinte forma.

1. No VeriSeq NIPT Local Run Manager, selecione **Create Run** (Criar execução).
2. No menu suspenso, selecione **VeriSeq NIPT**.
3. Preencha os campos a seguir:
  - Run Name (Nome da execução) (deve ser novo e exclusivo)

- Run Description (Descrição da execução) (opcional)
- Pool Barcode (Código de barras do pool)



### CUIDADO

O código de barras do pool inserido no módulo Local Run Manager deve corresponder ao código de barras do pool inserido no Gerenciador de fluxo de trabalho. Configurações incorretas de execuções são rejeitadas pelo VeriSeq NIPT Assay Software, podendo ser necessário o novo sequenciamento. Os códigos de barras do pool devem ser novos e exclusivos. Os códigos de barras lidos anteriormente não podem ser reutilizados, mesmo que o evento de pooling não tenha ocorrido. Os lotes reiniciados exigem um tubo limpo e não registrado. A análise falha se o código de barras estiver associado a um lote analisado anteriormente ou a qualquer evento de pooling abortado.

4. Selecione **Save Run** (Salvar execução).

Quando terminar de configurar a execução, você pode iniciá-la usando o software do instrumento.

# VeriSeq NIPT Assay Software v2

## Introdução

O VeriSeq NIPT Assay Software v2 gera estatísticas para avaliar o número de cópia do cromossomo das amostras testadas e fornece uma determinação de aneuploidia nos cromossomos selecionados para análise. A seleção de cromossomos para análise depende do tipo de triagem selecionado: básica (cromossomos 21, 18, 13, X e Y) ou genômica ampla (todos os cromossomos). Ao selecionar a opção genômica ampla, o software também testa a presença de regiões subcromossômicas de ganho ou perda do número de cópia no autossomo. Um instrumento de sequenciamento de última geração gera entradas de análises sob a forma de leituras tipo paired-end de 36 bases.

O VeriSeq NIPT Assay Software v2 opera no VeriSeq Onsite Server v2. O Onsite Server é um componente central do VeriSeq NIPT Solution v2 e atua como um ponto de conexão entre o VeriSeq NIPT Workflow Manager, o sistema de sequenciamento de última geração e o usuário.

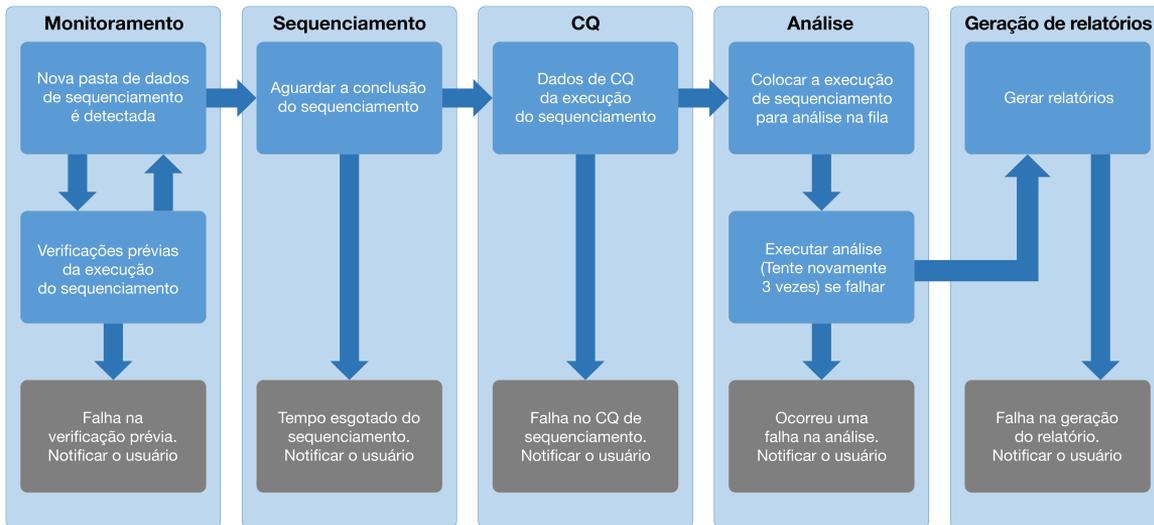
O VeriSeq NIPT Assay Software alinha as leituras com relação ao genoma humano de referência e efetua análises nas leituras que se alinham com uma localização ou local exclusivo do genoma. O VeriSeq NIPT Assay Software exclui leituras duplicadas e locais que estão associados a uma variação elevada na cobertura de amostras de euploides. Os dados de sequenciamento são normalizados quanto ao conteúdo de nucleotídeos e para corrigir efeitos dos lotes e outras fontes de variação não desejadas. As informações sobre o comprimento dos fragmentos de cfDNA são derivadas das leituras de sequenciamento tipo paired-end. O VeriSeq NIPT Assay Software também avalia a estatística da cobertura do sequenciamento em regiões conhecidas por serem enriquecidas com cfDNA fetal ou materno. São usados dados gerados com base no comprimento do fragmento e análise de cobertura para estimar a fração fetal (FF) de cada amostra.

Para cada opção de triagem selecionada para uma amostra no menu de teste, o VeriSeq NIPT Assay Software informa se uma anomalia foi ou não detectada. Na tela Basic (Básica), todas as anomalias são aneuploidias. Na tela Genomewide (Genômica ampla), uma anomalia pode ser uma aneuploidia ou uma deleção ou duplicação parcial.

## VeriSeq NIPT Assay Software Componentes

O VeriSeq NIPT Assay Software executa e monitora continuamente novos dados de sequenciamento à medida que eles são adicionados à pasta Input (Entrada) do Onsite Server. Quando é identificada uma nova execução de sequenciamento, o fluxo a seguir é acionado.

Figura 3 Diagrama de fluxo de dados



1. **Monitoramento** — Verifica previamente a validade da nova execução de sequenciamento. Quando o software detecta uma nova execução de sequenciamento, as seguintes verificações de validade são realizadas:
  - a. Verifica se os parâmetros de execução são compatíveis com os valores esperados.
  - b. Associa a célula de fluxo a um tubo de pool existente conhecido.
  - c. Confirma que o pool não foi processado anteriormente. O sistema não permite novas execuções.

Se qualquer uma destas verificações falhar, o usuário será notificado pelo sistema de notificações por e-mail e pelo registro de alertas na interface do usuário (IU) da web.
2. **Sequenciamento** — Monitora continuamente a conclusão da execução do sequenciamento. É usado um temporizador para definir um tempo limite para a conclusão da execução. Se o tempo limite expirar, o usuário será notificado pelo sistema de notificações por e-mail e pelo registro de alertas na IU da web.
3. **QC (CQ)** — Examina os arquivos de CQ InterOp gerados pelo sistema de sequenciamento. O VeriSeq NIPT Assay Software verifica o número total de clusters, a densidade de cluster e as pontuações de qualidade das leituras. Para obter orientação sobre como interpretar métricas de CQ do InterOp, consulte o *Guia do usuário do software Sequencing Analysis Viewer (documento n.º 15020619)*. Se os critérios de CQ falharem, o usuário será notificado pelo sistema de notificações por e-mail e pelo registro de alertas na IU da web.
4. **Análise** — Gerencia a fila de análises para múltiplas execuções de sequenciamento geradas pelos diversos instrumentos configurados com o servidor. O servidor processa uma única tarefa de análise de cada vez com base no princípio de Primeiro a entrar, primeiro a sair (FIFO). Após a conclusão bem-sucedida da análise, é iniciada a próxima análise agendada da fila. Se uma execução de análise falhar ou atingir o tempo limite, o VeriSeq NIPT Assay Software reiniciará automaticamente essa análise até um máximo de três vezes. Após cada falha, o usuário é notificado pelo sistema de notificações por e-mail e pelo registro de alertas na IU da web.

5. **Geração de relatórios** — Gera o relatório que contém os resultados finais após a conclusão da análise. Se ocorrer uma falha e não forem gerados relatórios, o usuário será notificado pelo sistema de notificações por e-mail e pelo registro de alertas na IU da web.

## VeriSeq NIPT Assay Software Tarefas

O VeriSeq NIPT Assay Software executa tarefas automáticas e tarefas iniciadas pelo usuário.

### Tarefas automáticas

O VeriSeq NIPT Assay Software executa as seguintes tarefas automáticas:

- **Comparação e armazenamento de registros de preparação de amostras** — Produz um conjunto de arquivos de saída no final de cada etapa e os armazena na pasta ProcessLogs localizada na pasta Output (Saída). Consulte [Estrutura de arquivos de relatório na página 51](#) para obter uma visão geral e [Relatórios de processos na página 80](#) para obter detalhes.
- **Geração de alertas, e-mails e notificações de relatórios** — Monitora o status de validação do lote, do pool e da amostra durante as etapas de Preparação da amostra e de CQ dos dados de sequenciamento e dos resultados das análises por amostra. Com base nessas verificações de validação, o VeriSeq NIPT Assay Software determina se continuará com o processo e se os resultados devem ser comunicados. O VeriSeq NIPT Assay Software finaliza o processo quando um lote ou um pool é invalidado com base nos resultados de CQ. Uma notificação é enviada por e-mail ao usuário, um relatório é gerado e um alerta é registrado na IU da web.
- **Análise de dados da sequência** — Analisa os dados de sequência não processados relativos a cada amostra transmitida no pool usando o software de análise do NIPT integrado. O VeriSeq NIPT Assay Software determina os resultados de aneuploidia de cada amostra. O sistema não comunica os resultados de amostras invalidadas ou canceladas pelo usuário. Para as amostras que não passam nos critérios de CQ, é fornecida uma justificativa explícita para a falha; entretanto, os resultados da amostra com falha são suprimidos. Para obter mais informações, consulte o [Relatório do NIPT na página 58](#).
- **Geração do arquivo de resultados** — Fornece resultados de amostras em um formato de arquivo separado por tabulações, que é salvo na pasta Output (Saída). Para obter mais informações, consulte o [Relatório do NIPT na página 58](#).
- **Geração de relatórios** — O VeriSeq NIPT Assay Software gera informações complementares de resultados, notificações e relatórios de processos. Para obter mais informações, consulte [Relatórios do sistema na página 51](#).

- **Invalidação de amostras, pools e lotes**

- **Invalidação de amostras** — O VeriSeq NIPT Assay Software marca amostras individuais como inválidas quando o usuário:

- Invalida a amostra explicitamente.
- Invalida a placa inteira durante a preparação da biblioteca antes da criação dos pools.

Quando uma amostra é marcada como inválida, é gerado automaticamente um Relatório de invalidação de amostra; consulte [Relatório de invalidação de amostras na página 79](#).

- **Geração de relatórios de invalidação de pools e lotes** — Só o usuário pode invalidar pools e lotes. O sistema não processa pools invalidados. Os pools que já tinham sido criados com base em um lote inválido não são invalidados automaticamente e o sistema pode continuar a processá-los. Entretanto, não é possível criar novos pools novos com base em lotes invalidados. Quando um pool é invalidado, o sistema emite um Relatório de pedido de novo teste de pool sob as seguintes condições:

- O lote é válido.
- Não existem mais pools disponíveis para esse lote.
- O número de pools permitidos do lote não foi esgotado.

Para obter mais informações, consulte [Relatório de solicitação para repetição do teste do pool na página 80](#).

- **Gerenciamento de novos testes**

- **Falhas em pools** — Os pools com falha geralmente são os que falharam nas métricas de CQ de sequenciamento. O VeriSeq NIPT Assay Software não continua o processamento de pools com falha se a execução é encerrada. Novo sequenciamento usando uma segunda alíquota do pool com ajustes na proporção do pool para HT1, na concentração do pool ou em ambos.

- **Falhas em amostras** — O software permite que amostras com falha sejam testadas novamente, se necessário. As amostras com falha precisam ser incluídas em um novo lote e reprocessadas por meio das etapas de ensaio.

- **Repetições de execuções** — O sistema não reanalisa pools com amostras que tenham sido anteriormente processadas e informadas com sucesso. A repetição da execução em uma amostra pode ser feita colocando-se a amostra em uma placa em um lote novo.

## Tarefas do usuário

O VeriSeq NIPT Solution v2 permite que os usuários executem tarefas da seguinte forma.

Usando o Gerenciador de fluxo de trabalho:

- Marque os seguintes como inválidos:

- Uma amostra individual.
- Todas as amostras dentro de um lote.

- Todas as amostras associadas a um pool.
- Marque uma determinada amostra como cancelada. Em seguida, o VeriSeq NIPT Assay Software marca o resultado como cancelado no relatório de resultados finais.

Usando o VeriSeq NIPT Assay Software:

- Configure o software a ser instalado e integrado à infraestrutura da rede do laboratório.
- Alterar definições de configuração, como as configurações de rede, locais de pastas compartilhadas e o gerenciamento das contas dos usuários.
- Ver o status do sistema e dos lotes, relatórios de resultados e de processamento de lotes, registros de atividades e de auditoria e resultados de ensaios.

**OBSERVAÇÃO** A capacidade de executar tarefas depende das permissões do usuário. Para obter mais informações, consulte [Atribuir funções de usuário na página 30](#).

## Processador de sequenciamento

O VeriSeq NIPT Assay Software gerencia as execuções de sequenciamento geradas pelos instrumentos de sequenciamento por meio do Processador de sequenciamento. Ele identifica novas execuções de sequenciamento, valida parâmetros de execuções e correlaciona o código de barras do pool com um pool conhecido criado durante o processo de preparação da biblioteca. Se não é possível fazer uma associação, é gerada uma notificação para o usuário e o processamento da execução do sequenciamento é interrompido.

Após a validação ser concluída com sucesso, o VeriSeq NIPT Assay Software continua a monitorar as execuções de sequenciamento quanto à conclusão. As execuções de sequenciamento concluídas são colocadas em fila para processamento pelo Processador de pipeline analítico (para obter mais informações, consulte [Processador de pipeline analítico na página 25](#)).

## Compatibilidade da execução do sequenciamento

O VeriSeq NIPT Assay Software só analisa execuções de sequenciamento compatíveis com o fluxo de trabalho analítico do cfDNA.

Use somente métodos de sequenciamento e versões de software compatíveis para gerar identificações de bases.

**OBSERVAÇÃO** Monitore regularmente as métricas de desempenho dos dados de sequenciamento para ter certeza de que a qualidade dos dados está dentro das especificações.

O módulo VeriSeq NIPT Local Run Manager configura o sequenciamento usando os seguintes parâmetros de leitura:

- Execução tipo paired-end com 2 x 36 leituras de ciclo.
- Indexação dupla com duas leituras de índice de oito ciclos.

## Processador de pipeline analítico

O processador de pipeline analítico inicia o pipeline de análise para detecção de aneuploidia. O pipeline processa uma execução de sequenciamento de cada vez com uma duração média inferior a 5 horas por pool. Se a análise não conseguir processar o pool ou não for concluída devido a falhas de energia ou tempo esgotado, o Processador de pipeline analítico recolocará automaticamente a execução na fila. Se o processamento do pool falhar consecutivamente três vezes, o Analytic Pipeline Handler marcará a execução como falha e gerará uma mensagem de erro.

A execução de uma análise bem-sucedida aciona a geração de relatórios do NIPT. Para obter mais informações, consulte o [Relatório do NIPT na página 58](#).

## Requisitos de armazenamento e de tempo limite do fluxo de trabalho

O fluxo de trabalho analítico do cfDNA está sujeito às seguintes limitações de tempo limite e armazenamento.

Parâmetro	Valor padrão
Tempo máximo de sequenciamento	20 horas
Tempo máximo de análise	10 horas
Armazenamento mínimo de espaço transitório	900 GB

## Interface do usuário da web

O host do VeriSeq NIPT Assay Software possui uma interface de usuário (IU) da web local que permite o fácil acesso ao Onsite Server de qualquer local da rede. A IU da web oferece as seguintes funções:

**OBSERVAÇÃO** A IU da web do VeriSeq NIPT Assay Software não é compatível com o uso de dispositivos móveis.

- **View recent activities** (Visualizar atividades recentes) — Identifica as etapas concluídas durante a execução do ensaio. O usuário é alertado para muitas dessas atividades pelo sistema de notificações por e-mail. Para obter mais informações, consulte [Notificações do software de ensaio na página 90](#).

- **View errors and alerts** (Visualizar erros e alertas) — Identifica problemas que podem impedir o prosseguimento do ensaio. As mensagens de erro e os alertas são enviados ao usuário por meio do sistema de notificações por e-mail. Para obter mais informações, consulte [Notificações do software de ensaio na página 90](#).
- **Configure the server network settings** (Configurar as definições de rede do servidor) — A equipe normalmente configura a rede durante a instalação do sistema. Talvez seja necessário fazer modificações se a rede local precisar de alterações de TI. Para obter mais informações, consulte [Configure as configurações de rede e servidor na página 34](#).
- **Manage server access** (Gerenciar acesso ao servidor) — O Onsite Server permite acesso em nível de Administrador e Operador. Esses níveis de acesso controlam a visualização dos registros de atividades, de alertas, de erros e a modificação das configurações de rede e de mapeamento de dados. Para obter mais informações, consulte [Gerenciar usuários na página 30](#).
- **Configure sequencing data folder** (Configurar pasta de dados de sequenciamento) — Por padrão, o servidor armazena dados de sequenciamento. Entretanto, é possível adicionar um NAS central para expandir a capacidade de armazenamento. Para obter mais informações, consulte [Unidades do servidor de mapas na página 44](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Configurar lista de assinantes das notificações por e-mail) — Gerencia uma lista de assinantes para receber notificações por e-mail, incluindo mensagens de erro e alertas de processos de ensaios. Para obter mais informações, consulte [Configure as notificações por e-mail do sistema na página 35](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Reinicializar ou desligar o servidor) — Reinicializa ou desliga o servidor, se necessário. Poderá ser necessária uma reinicialização ou desligamento para que uma definição de configuração entre em vigor ou para solucionar uma falha no servidor. Para obter mais informações, consulte [Reinicie o servidor na página 45](#) e [Desligar o servidor na página 46](#).
- **Configure database backup encryption** (Configurar criptografia de backup do banco de dados) — Permite a criptografia e a definição de uma senha de criptografia para backups do banco de dados do servidor. Esse recurso também permite a geração de um backup temporário sem criptografia. Para obter mais informações, consulte [Configure a criptografia de backup na página 36](#).
- **Configure network passwords** (Configurar senhas de rede) — Defina senhas da rede para comunicação entre os sistema de sequenciamentos e os VeriSeq NIPT Microlab STAR instrumentos. Para obter mais informações, consulte [Configure as senhas da rede na página 37](#).

## Acordo de licença de usuário final

Ao efetuar o login pela primeira vez na interface do usuário (IU) da web, você é solicitado a aceitar o Acordo de licença de usuário final (EULA). Para fazer o download do acordo de licença para seu computador, selecione **Download EULA** (Fazer o download do EULA). O software solicita que você aceite o EULA antes de continuar a trabalhar com a IU da web.

Depois de aceitar o EULA, você pode retornar à página do EULA e fazer o download do documento, se necessário.

## Configure a IU da web

Selecione o ícone Settings (Configurações) para acessar uma lista suspensa de definições de configurações. As configurações são exibidas com base na função do usuário e nas permissões associadas. Para obter mais informações, consulte [Atribuir funções de usuário na página 30](#).

**OBSERVAÇÃO** Os técnicos não têm acesso a essas funções.

Configuração	Descrição
User Management (Gerenciamento de usuários)	Adicionar, ativar/desativar e editar credenciais de usuários. Somente engenheiros de atendimento e administradores.
Email Configuration (Configuração de e-mail)	Editar listas de assinantes para envio de notificações por e-mail.
Change Shared Folder Password (Alterar a senha da pasta compartilhada)	Altere a senha da conta sbsuser para acessar as pastas compartilhadas do Onsite Server. A senha só pode conter caracteres alfanuméricos.
Reporting Settings (Configurações de relatórios)	Somente engenheiros de atendimento ou administradores.
Reboot Server (Reinicializar o servidor)	Somente engenheiros de atendimento ou administradores.
Desligar o servidor	Somente engenheiros de atendimento ou administradores.

## Faça login na IU da web

Faça login na interface da VeriSeq NIPT Assay Software da seguinte maneira.

1. Em um computador conectado à mesma rede que o Onsite Server, abra um dos seguintes navegadores da web:
  - Chrome v69 ou posterior
  - Firefox v62 ou posterior
  - Internet Explorer v11 ou posterior
2. Insira o endereço IP do servidor ou o nome do servidor fornecido pela Illumina na instalação, equivalente a `https://<Onsite Server endereço de IP>/login`. (por exemplo, `https://10.10.10.10/login`).
3. Se for exibido um aviso de segurança do navegador, adicione uma exceção de segurança para continuar para a tela de logon.  
O aviso de segurança indica que o computador não tem o certificado Secure Socket Layer (SSL) instalado. Siga as instruções em [Fazer o download e instalar um certificado na página 34](#) para instalar este certificado.
4. Na tela de login, insira o nome do usuário e a senha que diferenciam maiúsculas e minúsculas fornecidos pela Illumina e selecione **Log In** (Fazer logon).

**OBSERVAÇÃO** Depois de 10 minutos de inatividade, o VeriSeq NIPT Assay Software termina automaticamente a sessão do usuário atual.

## O Dashboard (Painel)

Depois de fazer login, o Painel VeriSeq NIPT Assay Software v2 é exibido. O Painel é a janela de navegação principal. Para retornar ao Painel a qualquer momento, selecione a opção de menu **Dashboard** (Painel).

O Painel sempre mostra as 50 atividades mais recentes registradas (se houver menos de 50, ele só mostra as que estão registradas). Para buscar as 50 atividades anteriores e navegar pelo histórico de atividades, selecione **Previous** (Anterior) no canto inferior direito da tabela de atividades.

### Visualizar atividades recentes

A guia Recent Activities (Atividades recentes) contém uma breve descrição das atividades recentes do VeriSeq NIPT Assay Software e do Onsite Server.

Nome	Descrição
Quando	Data e hora da atividade.
Usuário	Se aplicável, identifica o usuário que realizou a atividade.
Subsistema	Entidade ou processo que realizou a atividade como usuário, ensaio ou configuração.

Nome	Descrição
Detalhes	Descrição da atividade.
Nível	Nível atribuído à atividade com base nas opções a seguir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Atividade) — Indica uma atividade no servidor, como uma reinicialização do sistema ou logon/logoff do usuário.</li> <li>• <b>Notice</b> (Aviso) — Indica uma etapa executada sem sucesso. Por exemplo, invalidação da amostra ou falha de CQ.</li> <li>• <b>Warning</b> (Advertência) — Indica que ocorreu um erro durante a execução normal e o funcionamento adequado do hardware. Por exemplo, parâmetros de execução não reconhecidos ou análises com falha.</li> </ul>

## Visualizar erros recentes

A guia Recent Errors (Erros recentes) contém uma breve descrição dos erros recentes do software e do servidor.

Nome	Descrição
Quando	Data e hora da atividade.
Usuário	Se aplicável, identifica o usuário que realizou a atividade.
Subsistema	Entidade ou processo que realizou a atividade como usuário, ensaio ou configuração.
Detalhes	Descrição da atividade.
Nível	Nível atribuído à atividade com base nas opções a seguir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Urgente) — Problema de hardware grave que compromete o funcionamento do sistema. Entre em contato com o Suporte técnico da Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b> (Alerta) — Erro no funcionamento normal. Por exemplo, danos no disco, problema de espaço ou na configuração que impede a geração de relatórios ou notificações por e-mail.</li> <li>• <b>Error</b> (Erro) — Erro do sistema ou do servidor durante o funcionamento normal. Por exemplo, um problema no arquivo de configuração ou uma falha de hardware.</li> </ul>

## Visualizar alertas e status do sistema

A guia **Server Status** (Status da rede) exibe as seguintes informações:

- **Date** (Data) — Data e hora atuais.
- **Time Zone** (Fuso horário) — Fuso horário configurado para o servidor. As informações de fuso horário são usadas para e-mail, alertas e data e hora do relatório.

- **Hostname** (Nome de host) — O nome do sistema consiste no nome de host da rede e no nome de domínio DNS (domain name system).
- **Disk space usage** (Uso do espaço no disco) — Percentagem do espaço no disco atualmente em uso para armazenar dados.
- **Software** — Configuração regulatória do software (por exemplo, CE-IVD).
- **Version** (Versão) — VeriSeq NIPT Assay Software v2 versão.

O resumo também pode exibir um botão **Server alarm** (Alarme do servidor) que silencia o alarme do controlador RAID. Esse botão só é exibido a Administradores. Se você pressionar esse botão, entre em contato com o Suporte técnico da Illumina para obter assistência adicional.

## Gerenciar usuários

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento e administradores têm permissão para adicionar, editar ou excluir permissões para técnicos e outros usuários do seu nível.

### Atribuir funções de usuário

As funções de usuário definem o acesso e os direitos do usuário para executar determinadas tarefas.

Função	Descrição
Serviço	Um Engenheiro de atendimento de campo da Illumina que executa a instalação inicial e a configuração do sistema (incluindo a criação do Administrador). Ele também soluciona problemas, executa reparos no servidor, configura e altera as definições de configuração e disponibiliza suporte contínuo para o software.
Administrador	Um Administrador do laboratório que configura e mantém as definições de configuração, administra os usuários, define listas de assinantes de e-mails, altera a senha da pasta compartilhada, reinicializa e encerra o servidor.
Técnico	Um Técnico do laboratório que visualiza o status e alertas do sistema.

### Adicionar usuários

Na instalação inicial, um engenheiro de atendimento de campo da Illumina adiciona o usuário Administrador.

Adicione um usuário da seguinte forma.

1. Na tela User Management (Gerenciamento de usuários), selecione **Add New User** (Adicionar novo usuário).

**OBSERVAÇÃO** Todos os campos são obrigatórios.

2. Insira o nome do usuário. Os requisitos são os seguintes.
  - Somente caracteres alfanuméricos minúsculos (a–z e 0–9).
  - Devem ter entre 4 e 20 caracteres e conter, pelo menos, um caractere numérico.
  - O primeiro caractere não pode ser numérico.

**OBSERVAÇÃO** O nome do usuário não diferencia maiúsculas de minúsculas.

O VeriSeq NIPT Assay Software usa nomes de usuário para identificar as pessoas envolvidas nos diferentes aspectos do processamento do ensaio e interações com o VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Insira o nome completo do usuário. O nome completo só é mostrado no perfil do usuário.
4. Insira e confirme a senha.

As senhas devem ter entre 8 e 20 caracteres e conter, pelo menos, uma letra maiúscula, uma letra minúscula e um caractere numérico.
5. Insira um endereço de e-mail do usuário.

É necessário um endereço de e-mail exclusivo para cada usuário.
6. Selecione a função desejada do usuário na lista suspensa.
7. Marque a caixa **Active** (Ativo) para ativar imediatamente o usuário ou desmarque a caixa para ativar o usuário mais tarde (depois do treinamento).
8. Selecione **Save** (Salvar) para salvar e confirmar as alterações.

O novo usuário agora é exibido na tela User Management (Gerenciamento de usuários).

## Editar usuários

Edite as informações do usuário da seguinte forma.

1. Na tela User Management (Gerenciamento de usuários), selecione o nome do usuário.
2. Edite as informações do usuário e, depois, selecione **Save** (Salvar).
3. Selecione **Save** (Salvar) novamente para confirmar as alterações.

As alterações feitas no usuário agora são exibidas na tela User Management (Gerenciamento de usuários).

## Desativar usuários

Desative um usuário da seguinte forma.

1. Na tela User Management (Gerenciamento de usuários), selecione o nome do usuário.
2. Limpe a caixa de seleção **Activate** (Ativar) e selecione **Save** (Salvar).
3. Na mensagem de confirmação, selecione **Save** (Salvar).

O status do usuário muda para Disabled (Desativado) na tela User Management (Gerenciamento de usuários).

## Gerenciar uma unidade de rede compartilhada

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento ou administradores têm permissão para adicionar, editar ou excluir locais de pastas compartilhadas.

### Adicione uma unidade de rede compartilhada

Configure o sistema para armazenar dados de sequenciamento em um NAS dedicado em vez de no servidor conectado ao sistema de sequenciamento. Um NAS pode proporcionar maior capacidade de armazenamento e backup contínuo de dados.

1. Em Dashboard (Painel), selecione **Folders** (Pastas).
2. Selecione **Add folder** (Adicionar pasta).
3. Introduza as informações a seguir, fornecidas pelo administrador de TI.
  - **Location** (Local) — Caminho completo para a localização do NAS, incluindo a pasta de armazenamento de dados.
  - **Username** (Nome de usuário) — Nome do usuário designado para o Onsite Server quando ele acessa o NAS.
  - **Password** (Senha) — Senha designada para o Onsite Server quando ele acessa o NAS.
4. Selecione **Save** (Salvar).
5. Selecione **Test** (Testar) para testar a conexão ao NAS.

Se ocorrer falha na conexão, confirme o nome do servidor, o nome do local, o nome do usuário e a senha com o administrador de TI.
6. Reinicie o servidor para aplicar as alterações.

**OBSERVAÇÃO** A configuração de uma unidade de rede compartilhada pode suportar somente uma pasta de dados de sequenciamento.

### Editar uma unidade de rede compartilhada

1. Em Dashboard (Painel), selecione **Folders** (Pastas).
2. Edite o caminho Location (Local) e selecione **Save** (Salvar).
3. Selecione **Test** (Testar) para testar a conexão ao NAS.

Se ocorrer falha na conexão, confirme o nome do servidor, o nome do local, o nome do usuário e a senha com o administrador de TI.

## Exclua uma unidade de rede compartilhada

1. Em Dashboard (Painel), selecione **Folders** (Pastas).
2. Selecione o caminho Location (Local) a ser modificado.
3. Selecione **Delete** (Excluir) para remover a pasta de sequenciamento externa.

## Configure as definições de redes e de certificados

Um engenheiro de atendimento de campo da Illumina usa a tela Network Configuration (Configuração de rede) para configurar as definições de redes e de certificados durante a instalação inicial.

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento e administradores têm permissão para alterar definições de redes e de certificados.

1. Em Dashboard (Painel), selecione **Configuration** (Configuração).
2. Selecione a guia **Network Configuration** (Configuração de rede) e configure as definições de rede conforme for adequado.
3. Selecione a guia **Certification Configuration** (Configuração de certificado) para gerar o certificado Secure Sockets Layer (SSL).

## Defina as configurações do certificado

Um certificado Secure Socket Layer (SSL) é um arquivo de dados que permite uma ligação segura do Onsite Server a um navegador.

1. Use a guia Configuração de certificado para definir as seguintes configurações de certificado SSL:
  - **E-mail do laboratório** (E-mail do laboratório) — E-mail de contato do laboratório do ensaio (requer um formato de endereço de e-mail válido).
  - **Organization Unit** (Unidade organizacional) — Departamento.
  - **Organization** (Organização) — Nome do laboratório do ensaio.
  - **Location** (Local) — Endereço do laboratório do ensaio.
  - **State** (Estado) — Localização do estado do laboratório do ensaio.
  - **Country** (País) — Localização do país do laboratório do ensaio.
  - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Impressão digital do certificado (SHA1)) — Número de identificação do certificado.  
O SHA1 garante que os usuários não recebam avisos de certificado ao acessar o VeriSeq NIPT Assay Software v2. O SHA1 é exibido depois da geração ou restauração de um certificado. Para obter mais informações, consulte [Gerar novamente um certificado na página 35](#).
2. Selecione **Save** (Salvar) para implementar as alterações feitas.

## Configure as configurações de rede e servidor

**OBSERVAÇÃO** Coordene todas as alterações nas configurações de rede e de servidor com o administrador de TI para evitar erros de conexão ao servidor.

1. Use a guia Network Configuration (Configuração de rede) para configurar as definições de rede e Onsite Server a seguir:
  - **Static IP Address** (Endereço IP estático) — Endereço IP designado para o Onsite Server.
  - **Subnet Mask** (Máscara de sub-rede) — Máscara de sub-rede da rede local.
  - **Default Gateway Address** (Endereço de gateway padrão) — Endereço IP do roteador padrão.
  - **Hostname** (Nome do host) — Nome designado para referenciar o Onsite Server na rede (definido como o host local por padrão).
  - **DNS Suffix** (Sufixo DNS) — Sufixo DNS designado.
  - **Nameserver 1 and 2** (Nome do servidor 1 e 2) — Nomes ou endereços IP do servidor DNS.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (Servidor de horário NTP 1 e 2) — Servidores para sincronização de horário do Network Time Protocol (NTP).
  - **MAC Address** (Endereço MAC) — Endereço MAC de rede do servidor (somente leitura).
  - **Timezone** (Fuso horário) — Fuso horário local do servidor.
2. Confirme se os lançamentos estão corretos e selecione **Save** (Salvar) para reiniciar o servidor e implementar as alterações feitas.



### CUIDADO

Configurações incorretas podem interromper a conexão com o servidor.

## Fazer o download e instalar um certificado

Para fazer o download e instalar um certificado SSL para o VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Em Dashboard (Painel), selecione **Configuration** (Configuração).
2. Selecione a guia **Certification Configuration** (Configuração de certificado).
3. Selecione **Download Certificate** (Fazer o download de certificado) na tela Network Configuration (Configuração de rede).

É feito o download do arquivo root\_cert.der do certificado.

**OBSERVAÇÃO** Se você for solicitado a salvar o arquivo, escolha um local memorizável. Caso não seja, identifique o local padrão do download. Alguns navegadores salvam o arquivo automaticamente na pasta Downloads.

4. Acesse a pasta do computador onde o arquivo foi salvo.

5. Clique com o botão direito do mouse no arquivo **root\_cert.der** e selecione **Install Certificate** (Instalar certificado).
6. Se for exibida uma janela de aviso de segurança, selecione **Open** (Abrir) para abrir o arquivo. O Certificate Import Wizard (Assistente para importação de certificados) é aberto.
7. Na janela Welcome (Boas-vindas) do Certificate Import Wizard (Assistente para importação de certificados), selecione **Local Machine** (Máquina local) como local de armazenagem e, em seguida, selecione **Next** (Avançar).
8. Selecione a opção **Place all certificates in the following store** (Colocar todos os certificados no seguinte repositório) e, a seguir, selecione o botão **Browse...** (Navegar...).
9. Na janela Select Certificate Store (Selecionar repositório de certificados), selecione **Trusted Root Certification Authorities** (Autoridades de certificação raiz confiáveis) e, a seguir, selecione **OK**.
10. Certifique-se de que o campo Certificate Store (Repositório de certificados) exiba as Autoridades de certificação raiz confiáveis e, em seguida, selecione **Next** (Avançar).
11. Na janela Completing the Certificate Import Wizard (Concluindo o assistente para importação de certificados), selecione **Finish** (Finalizar).
12. Se for exibida uma janela de aviso de segurança, selecione **Yes** (Sim) para instalar o certificado.
13. Na caixa de diálogo de importação bem-sucedida, selecione **OK** para sair do Assistente.

## Gerar novamente um certificado

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento e administradores têm permissão para gerar novamente certificados e reinicializar o sistema.

Para gerar novamente um certificado após alterações na configuração da rede ou no certificado:

1. Selecione **Regenerate Certificate** (Gerar novamente certificado) na tela Network Configuration (Configuração de rede).
2. Selecione **Regenerate Certificate and Reboot** (Gerar novamente certificado e reinicializar) ou selecione **Cancel** (Cancelar) para sair.

## Configure as notificações por e-mail do sistema

O VeriSeq NIPT Assay Software v2 se comunica com os usuários enviando notificações por e-mail para indicar o progresso do ensaio e alertas de erros ou ação necessária por parte do usuário. Para obter informações sobre as notificações por e-mail enviadas pelo sistema, consulte [Notificações do software de ensaio na página 90](#).

Certifique-se de que as configurações de spam do e-mail não bloqueiam as notificações do servidor. As notificações por e-mail são enviadas de uma conta denominada VeriSeq@<domínio de e-mail do cliente>, em que <domínio de e-mail do cliente> é especificado pela equipe local de TI quando o servidor é instalado.

## Crie uma lista de assinantes de e-mails

As notificações por e-mail são enviadas para uma lista de assinantes especificados.

Especifique uma lista de assinantes da seguinte forma.

1. No Painel, selecione o ícone **Settings** (Configurações).
2. Selecione **Email Configuration** (Configuração de e-mail).
3. No campo **Subscribers** (Assinantes), insira endereços de e-mail separados por vírgulas.  
Verifique se os endereços de e-mail foram inseridos corretamente. O software não valida o formato dos endereços de e-mail.
4. Selecione **Save** (Salvar).
5. Selecione **Send test message** (Enviar mensagem de teste) para gerar um e-mail de teste para a lista de assinantes.  
Verifique sua caixa de entrada de e-mail para confirmar se o e-mail foi enviado.

**OBSERVAÇÃO** Certifique-se de selecionar o botão **Save** (Salvar) antes de enviar uma mensagem de teste. Enviar uma mensagem de teste antes de salvar descarta qualquer alteração.

## Configure a criptografia de backup

O VeriSeq NIPT Assay Software v2 permite que os administradores habilitem ou desabilitem a criptografia de backup. Os administradores podem definir ou atualizar a senha da criptografia para backups do banco de dados. Essa senha é necessária para restaurar um backup do banco de dados. Certifique-se de armazenar a senha em um local seguro para consultas futuras.

**OBSERVAÇÃO** Somente administradores têm permissão para configurar uma criptografia de backup do banco de dados

Configure a criptografia de backup da seguinte forma.

1. No Painel, selecione o ícone **Settings** (Configurações).
2. Selecione **Backup Encryption** (Criptografia de backup).
3. Marque a caixa de seleção **Encrypt Backups** (Criptografar backups).
4. Digite a senha da criptografia de preferência no campo **Encryption Password** (Senha da criptografia).
5. Digite novamente a mesma senha no campo **Confirm Password** (Confirmar senha).
6. Selecione **Save** (Salvar).

## Gerar um backup não criptografado

O VeriSeq NIPT Assay Software permite que os administradores gerem um arquivo de backup não criptografado que pode ser usado pelo suporte técnico da Illumina. O arquivo de backup não criptografado só existe por 24 horas antes de ser automaticamente excluído.

**OBSERVAÇÃO** Somente administradores têm permissão para gerar um backup não criptografado.

Crie um backup não criptografado da seguinte forma.

1. No Painel, selecione o ícone Settings (Configurações).
2. Selecione **Backup Encryption** (Criptografia de backup).
3. Selecione **Generate Unencrypted Backup** (Gerar backup não criptografado).
4. Selecione **Yes** (Sim) na janela de confirmação.  
É exibido um aviso confirmando a solicitação do backup não criptografado.
5. Selecione **OK**.

Você pode confirmar a criação de um backup não criptografado retornando ao painel do VeriSeq NIPT Assay Software e consultando a tabela Recent Activities (Atividades recentes). Uma nova atividade deve confirmar a criação bem-sucedida de um backup não criptografado.

## Configure as senhas da rede

Um administrador ou engenheiro de atendimento de campo da Illumina pode usar a página Senhas da rede para configurar senhas para comunicação entre o Onsite Server e os componentes do VeriSeq NIPT Solution v2.



### CUIDADO

Somente engenheiros de atendimento e administradores têm permissão para alterar as senhas da rede.

Configure as senhas da rede da seguinte forma.

1. No Painel, selecione o ícone Settings (Configurações).
2. Selecione **Network Passwords** (Senhas da rede).
3. No campo **Sequencer Password** (Senha do sequenciador), insira uma senha para os instrumentos de sequenciamento.
4. Digite novamente a mesma senha no campo **Confirm Password** (Confirmar senha).



### CUIDADO

Atualizar a senha do sequenciador durante a execução de um sequenciamento pode causar perda de dados.

5. Selecione **Save Sequencer Password** (Salvar senha dos sequenciadores).

O servidor armazena a senha do instrumento de sequenciamento. Atualize todos os instrumentos conectados ao servidor para garantir que eles usem essa senha.

6. No campo **Automation Password** (Senha automática), digite uma senha para o VeriSeq NIPT Microlab STAR.



## CUIDADO

Atualizar a senha de automação durante a preparação das amostras pode causar perda de dados.

Somente engenheiros de serviço de campo da Illumina podem atualizar a senha automática para o ML STAR. Antes de alterar a senha armazenada no servidor, por meio da interface da web, certifique-se de que um membro da equipe de serviço de campo da Illumina tenha visitado seu site e atualizado a senha do ML STAR. Se você atualizar a senha na interface da web do servidor sem atualizá-la no ML STAR, você tornará o sistema inutilizável.

7. Digite novamente a senha para o ML STAR no campo **Confirm Password** (Confirmar senha).
8. Selecione **Save Automation Password** (Salvar senha de automação).  
O servidor armazena a senha para o ML STAR. Atualize todos os instrumentos ML STAR conectados ao servidor para garantir que eles usem essa senha.

## Fazer logoff

- Selecione o ícone do perfil do usuário no canto superior direito da tela e selecione **Log Out** (Fazer logoff).

## Análise e geração de relatórios

Após a coleta dos dados de sequenciamento, eles são desmultiplexados, convertidos em formato FASTQ, alinhados com um genoma de referência e analisados quanto à detecção de aneuploidia. Esta seção descreve as várias métricas que são determinadas para qualquer amostra.

## Desmultiplexação e geração de arquivos FASTQ

Os dados de sequenciamento armazenados no formato BCL são processados por meio do software de conversão bcl2fastq. O software de conversão bcl2fastq desmultiplexa os dados e converte os arquivos BCL em formatos de arquivo FASTQ padrão para análise posterior. Para cada execução do sequenciamento, o VeriSeq NIPT Assay Software cria uma planilha de amostras (SampleSheet.csv). Esse arquivo contém informações de amostras fornecidas ao software durante o processo de preparação das amostras (com a API do software). Essas planilhas de amostras contêm um cabeçalho com informações relativas à execução e descritores para as amostras processadas em uma determinada lâmina de fluxo.

A tabela a seguir fornece detalhes dos dados das planilhas de amostras.



## CUIDADO

Não modifique nem edite este arquivo de planilhas de amostras. Ele é gerado pelo sistema e modificações podem causar efeitos adversos posteriormente, incluindo resultados incorretos ou falhas na análise.

Nome da coluna	Descrição
SampleID	Identificação da amostra.
SampleName	Nome da amostra. Padrão: mesmo que SampleID.
Sample_Plate	Identificação da placa para uma determinada amostra. Padrão: em branco.
Sample_Well	Identificação do poço na placa para uma determinada amostra.
I7_Index_ID	Identificação do primeiro adaptador de índice.
index	Sequência nucleotídica do primeiro adaptador.
I5_Index_ID	Identificação do segundo adaptador.
index2	Sequência nucleotídica do segundo adaptador.
Sample_Project	Identificação do projeto para uma determinada amostra. Padrão: em branco.
SexChromosomes	Análise relativa a cromossomos sexuais. Uma das opções a seguir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Sim) – são solicitadas informações sobre aneuploidia do cromossomo sexual e sobre o sexo.</li> <li>• <b>No</b> (Não) – não são solicitadas informações sobre aneuploidia do cromossomo sexual nem sobre o sexo.</li> <li>• <b>SCA</b> (ACS) – são solicitadas informações sobre aneuploidia do cromossomo sexual e não são solicitadas informações sobre o sexo.</li> </ul>
SampleType	Tipo de amostra. Uma das opções a seguir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Gestação única) – gravidez de um único embrião.</li> <li>• <b>Twin</b> (Gêmeos) – gravidez de múltiplos embriões.</li> <li>• <b>Control</b> (Controle) – amostra de controle de sexo conhecido e classificação da aneuploidia.</li> <li>• <b>NTC</b> – amostra de controle sem modelo (sem DNA).</li> </ul>

## CQ de sequenciamento

As métricas de CQ de sequenciamento identificam lâminas de fluxo que apresentam uma grande probabilidade de apresentar falha na análise. As métricas de densidade do cluster, de percentual de leituras que passam pelo filtro (PF), de prephasing e phasing descrevem a qualidade geral dos dados de sequenciamento e são comuns a muitos aplicativos de sequenciamento de última geração. A métrica de

leitura alinhada prevista estima o nível da lâmina de fluxo da profundidade do sequenciamento. Se dados de baixa qualidade falharem com relação à métrica de leituras alinhadas previstas, o processamento da execução será encerrado. Para obter mais informações, consulte [Métricas e limites do CQ para sequenciamento na página 49](#).

## Estimativas da fração fetal

A fração fetal (FF) se refere ao percentual de DNA livre que circula em uma amostra de sangue materno originário da placenta. O VeriSeq NIPT Assay Software utiliza informações da distribuição do tamanho do fragmento de cfDNA e da diferença da cobertura genômica entre o cfDNA materno e o fetal para determinar uma estimativa da fração fetal (FF).<sup>1</sup>

## Estatística usada na pontuação final

Para todos os cromossomos, os dados do sequenciamento tipo paired-end são alinhados com o genoma de referência (HG19). Leituras alinhadas não duplicadas exclusivas são agregadas em subconjuntos de 100 kb. As contagens de subconjuntos correspondentes são ajustadas para tendência de GC e de acordo com a cobertura genômica específica da região estabelecida anteriormente. Usando essas contagens de subconjuntos normalizadas, são geradas pontuações estatísticas para cada autossomo pela comparação das regiões de cobertura que podem ser afetadas por aneuploidias com o restante dos autossomos. É computada uma razão logarítmica de verossimilhança (log likelihood ratio, LLR) para cada amostra ao serem levados em consideração esses escores baseados na cobertura e a fração fetal (FF) estimada. A LLR é a probabilidade de uma amostra ser afetada tendo em conta a cobertura observada e a fração fetal (FF) versus a probabilidade de uma amostra não ser afetada dada a mesma cobertura observada. O cálculo dessa razão também considera a incerteza estimada da fração fetal (FF). Para cálculos subsequentes, é utilizado o logaritmo natural da relação. O software de ensaio avalia a LLR para cada cromossomo-alvo e cada amostra para fornecer uma determinação de aneuploidia.

Os dados estatísticos dos cromossomos X e Y são diferentes dos dados estatísticos que são usados para os autossomos. Para fetos identificados como sendo do sexo feminino, as chamadas de ACS exigem concordância de classificação por parte da LLR e do valor cromossômico normalizado.<sup>2</sup> São calculadas pontuações de LLR específicas para [45,X] (síndrome de Turner) e para [47,XXX]. Para fetos identificados como sendo do sexo masculino, as chamadas de ACS para [47,XXY] (síndrome de Klinefelter) ou para [47,XYY] podem ter por base a relação entre os valores cromossômicos normalizados para os cromossomos X e Y (NCV\_X e NCV\_Y). As amostras que pertencem a fetos do sexo masculino relativamente às quais o NCV\_X está dentro do intervalo observado para amostras do sexo feminino de euploides podem ser denominadas [47,XXY]. As amostras que pertencem a amostras

---

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

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

do sexo masculino relativamente às quais o NCV\_X está no intervalo observado para amostras do sexo masculino de euploides, mas em que o cromossomo Y está sobrerrepresentado, podem ser denominadas [47,XY].

Alguns valores de NCV\_Y e NCV\_X estão fora da capacidade do sistema de fazer uma determinação de ACS. Essas amostras produzem um resultado Não relatável para classificação de XY. Os resultados autossômicos continuarão a ser fornecidos para essas amostras se todos as demais métricas de CQ forem aprovadas.

## CQ de análise

As métricas de CQ de análise são métricas calculadas durante a análise e usadas para detectar amostras que se desviam em demasia do comportamento esperado. Os dados das amostras que não cumprem estes indicadores são considerados não confiáveis e são marcados como apresentando falha. Quando as amostras produzem resultados fora dos intervalos esperados para essas métricas, o relatório do NIPT fornece um motivo de CQ como advertência ou causa de falha. Consulte [Mensagens de motivo de CQ na página 68](#) para obter mais informações sobre esses motivos de CQ.

## CQ de amostras NTC

O VeriSeq NIPT Solution permite a adição de amostras NTC como parte da sua execução. O ML STAR pode gerar até 2 NTCs por execução para lotes de 24 amostras e de 48 amostras e até 4 NTCs para lotes de 96 amostras. Independentemente da quantidade de amostras NTC adicionadas, o software verifica uma média mínima de 4 000 000 fragmentos exclusivos mapeados por amostra e por pool. Por este motivo, não adicione mais de 2 amostras NTC por pool. Para obter mais informações, consulte [Métricas e limites do CQ para sequenciamento na página 49](#).

O status do CQ das amostras NTC são os seguintes:

- **NTC sample processing** (Processamento de amostras NTC) — Quando processar uma amostra NTC, o software aplica um resultado PASS QC (APROVADA PELO CQ) quando a cobertura da amostra é baixa, conforme esperado para NTC.
- **Patient sample as NTC** (Amostra de paciente como NTC) — Quando uma amostra de paciente, marcada como NTC, é processada, é detectada cobertura elevada. Como a amostra está marcada como NTC, o software marca o status da amostra de CQ como FAIL (REPROVADA) com o seguinte motivo: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (AMOSTRA NTC COM COBERTURA ELEVADA).

## Contaminação em nível de placa

A contaminação em nível de placa é detectada nos resultados da análise identificando a presença do cromossomo Y para cada amostra válida e não NTC em um pool que passou pelo CQ.

Amostras inválidas são excluídas porque seus resultados não podem ser considerados confiáveis para dar uma indicação precisa da presença do cromossomo Y. Os NTCs são excluídos porque quaisquer leituras detectadas para essas amostras indicam contaminação fora do nível de placa. As exclusões são indicadas separadamente no relatório do NIPT.

Se for detectada contaminação no nível de placa em um pool, o usuário será notificado pelo sistema de notificações por e-mail e pelo registro de alertas na IU da web. A execução não será mais processada e os relatórios do NIPT e suplementares não serão gerados.

## VeriSeq Onsite Server v2

O VeriSeq Onsite Server v2 possui um sistema operacional baseado em Linux e fornece cerca de 7,5 TB de capacidade de armazenamento de dados. Partindo do princípio de que as execuções de sequenciamento têm um tamanho de dados de 25 GB, o servidor pode armazenar até 300 execuções. Se a capacidade de armazenamento mínima não está disponível, é emitida uma notificação automática. O servidor é instalado na rede local.

### Disco local

O VeriSeq NIPT Assay Software disponibiliza pastas específicas no Onsite Server para o usuário. É possível mapear essas pastas com um protocolo de compartilhamento Samba para qualquer computador ou laptop da rede local.

Nome da pasta	Descrição	Acesso
Entrada	Contém dados de sequenciamento gerados pelo sistema de sequenciamento de última geração mapeados para o servidor.	Leitura e gravação.
Produção	Contém todos os relatórios gerados pelo software.	Somente leitura.
Backup	Contém backups do banco de dados.	Somente leitura.

**OBSERVAÇÃO** O mapeamento do disco local é baseado no protocolo SMB (Server Message Block). O software suporta, atualmente, as versões SMB2 e superiores. O servidor exige assinatura SMB. Ative essas versões no equipamento (laptop/estação de trabalho) que você está mapeando.

## Banco de dados local

O VeriSeq NIPT Assay Software contém um banco de dados local com as informações da biblioteca, informações de execuções de sequenciamento e resultados de análises. O banco de dados é parte integral do VeriSeq NIPT Assay Software e não está acessível para o usuário. O sistema mantém um mecanismo automático para backup do banco de dados no Onsite Server. Além dos processos a seguir, referentes ao banco dados, é recomendável que os usuários regularmente façam backup do banco de dados em um local externo.

- **Backup do banco de dados** — Um instantâneo do banco de dados é salvo automaticamente a cada hora, diariamente, semanalmente e mensalmente. Os backups a cada hora são removidos após a criação do backup diário. Do mesmo modo, os backups diários são removidos quando o backup semanal está pronto. Os backups semanais são removidos após a criação de um backup mensal, sendo mantido apenas um backup mensal. A prática recomendada é criar um script automático que possa manter a pasta de backup em um NAS local. Esses backups não incluem as pastas de entrada e saída.

**OBSERVAÇÃO** O VeriSeq NIPT Assay Software v2 fornece uma opção de criptografia para backup do banco de dados. Consulte [Configure a criptografia de backup na página 36](#) para obter mais informações.

- **Restauração do banco de dados** — É possível restaurar o banco de dados com base em qualquer instantâneo de backup. As restaurações são feitas somente pelos engenheiros de atendimento de campo da Illumina. A senha de criptografia deve ser fornecida para restaurar um backup criptografado. Essa senha deve ser a senha que está em vigor na ocasião do backup.
- **Backup dos dados** — Embora seja possível usar o Onsite Server como o ponto de armazenamento principal das execuções de sequenciamento, ele só pode armazenar cerca de 300 execuções. Você pode configurar um backup de dados automático que seja executado continuamente em outro dispositivo de armazenamento de longo prazo ou em um NAS.
- **Manutenção** — Além do backup dos dados, o Onsite Server não exige que o usuário execute qualquer tipo de manutenção. As atualizações do VeriSeq NIPT Assay Software ou do próprio Onsite Server são fornecidas pelo Suporte técnico da Illumina.

## Arquive os dados

Consulte a política de arquivamento do setor de TI local para determinar como arquivar os diretórios de entrada e saída. O VeriSeq NIPT Assay Software monitora o espaço restante no disco no diretório de entrada e notifica os usuários por e-mail quando a capacidade de armazenamento restante está abaixo de 1 TB.

Não use o Onsite Server para armazenamento de dados. Transfira os dados para o Onsite Server e arquive-os regularmente.

Uma execução de sequenciamento típica compatível com o fluxo de trabalho da análise de cfDNA requer de 25 a 30 GB para execuções do sistema de sequenciamento de última geração. O tamanho real da pasta da execução depende da densidade final do cluster.

Arquive os dados somente quando o sistema estiver inativo e não quando estiverem em andamento análises ou execuções de sequenciamento.

## Unidades do servidor de mapas

O Onsite Server tem 3 pastas que podem ser mapeadas individualmente para qualquer computador com o Microsoft Windows:

- **input** (entrada) — Mapeia para as pastas de dados de sequenciamento. Monte no computador conectado ao sistema de sequenciamento. Configure o sistema de sequenciamento para transmitir dados para a pasta de entrada.
- **output** (saída) — Mapeia para os relatórios de análise do servidor e para os relatórios de processo de ensaio.
- **backup** — Mapeia para os arquivos de backup do banco de dados.

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento e administradores ativos têm permissão para mapear unidades do servidor.

Mapeie cada pasta da seguinte forma.

1. Faça logon no computador da sub-rede do Onsite Server.
2. Clique com o botão direito em **Computer** (Computador) e selecione **Map network drive** (Mapear unidade de rede).
3. Selecione uma letra na lista suspensa Drive (Unidade).
4. No campo Folder (Pasta), insira \\<VeriSeq Onsite Server v2 endereço IP>\<nome da pasta>. Por exemplo: \\10.50.132.92\input.
5. Digite seu nome do usuário e senha (como administrador ativo) do VeriSeq NIPT Assay Software v2. Pastas mapeadas com sucesso são exibidas montadas no computador. Se a função, o status de ativo ou a senha do administrador mudar, a conexão ativa do servidor mapeado será finalizada. Pastas mapeadas com sucesso são exibidas montadas no computador.

**OBSERVAÇÃO** O mapeamento do disco local é baseado no protocolo SMB (Server Message Block). O software suporta, atualmente, as versões SMB2 e superiores. O servidor exige assinatura SMB. Ative essas versões no equipamento (laptop/estação de trabalho) que você está mapeando.

## Reinicie o servidor

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento e administradores têm permissão para reinicializar o servidor.

Para reinicializar o servidor:

1. Na lista suspensa **Settings** (Configurações), selecione **Reboot Server** (Reinicializar o servidor).
2. Selecione **Reboot** (Reinicializar) para reinicializar o sistema ou **Cancel** (Cancelar) para sair sem fazer a reinicialização.
3. Informe um motivo para desligar o servidor.

O motivo é registrado para fins de solução de problemas.



### CUIDADO

Nenhuma execução de sequenciamento ou preparação de amostra deve estar ativa durante a reinicialização. Isso pode levar à perda de dados. A reinicialização do sistema pode demorar vários minutos. Planeje a atividade do seu laboratório em torno da reinicialização.

## Ciclo de energia

Para o ML STAR e seus periféricos, como um PC por exemplo, o ciclo de energia é uma etapa importante de manutenção para garantir uma operação tranquila e evitar erros do sistema. Também é uma etapa crucial no final do fluxo de trabalho desligar periféricos como a bomba ou os sistemas CPAC. Para evitar uso desnecessário de energia e possíveis problemas, não deixe o sistema ligado durante a noite após o uso.

## Desligar o servidor

**OBSERVAÇÃO** Somente engenheiros de atendimento e administradores têm permissão para desligar o servidor.

Para desligar o servidor Onsite Server:

1. Na lista suspensa **Settings** (Configurações), selecione **Shut Down Server** (Desligar o servidor).
2. Selecione **Shut Down** (Desligar) para desligar o Onsite Server ou selecione **Cancel** (Cancelar) para sair sem desligar.
3. Informe um motivo para desligar o Onsite Server.  
O motivo é registrado para fins de solução de problemas.



### CUIDADO

Nenhuma execução de sequenciamento ou preparação de amostra deve estar ativa ao desligar o servidor. Isso pode resultar na perda de dados.

## Recuperação de um desligamento inesperado

Caso ocorra uma falha de alimentação ou um desligamento acidental por parte do usuário durante a execução de uma análise, o sistema faz o seguinte:

- Reinicia automaticamente o VeriSeq NIPT Assay Software após a reinicialização.
- Reconhece que a execução da análise apresentou falha e reenvia a execução para a fila de processamento.
- Gera resultados quando a análise é concluída com sucesso.

**OBSERVAÇÃO** Se ocorrer falha na análise, o VeriSeq NIPT Assay Software permitirá que o sistema reenvie a execução para análise até um máximo de 3 vezes.

## Considerações ambientais

As considerações da temperatura ambiente para o Onsite Server são mostradas na tabela a seguir. Essas considerações não se aplicam ao ML STAR.

Altitude	Temperatura ambiente operacional	Temperatura ambiente não operacional
Nível do mar	10 °C a 40 °C	0 °C a 60 °C
+3.048 metros	0 °C a 30 °C	-10 °C a 50 °C

Informações sobre o descarte de equipamentos eletrônicos de acordo com a Diretiva e os regulamentos de Resíduos de Equipamentos Elétricos e Eletrônicos (WEEE) são fornecidas no site do Illumina em <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

## Métricas de CQ

### Métricas e limites do CQ para quantificação

Métrica	Descrição	Limite inferior	Limite superior	Fundamento
standard_r_squared	Valor de R ao quadrado do modelo de curva padrão.	0,980	N/A	Modelos da curva padrão que apresentam fraca linearidade no espaço de log-log não são bons preditores das verdadeiras concentrações das amostras.
standard_slope	Inclinação do modelo da curva padrão.	0,95	1,15	Os modelos de curva padrão com inclinação fora das faixas de desempenho esperadas indicam um modelo não confiável.
ccn_library_pg_ul	Concentração máxima permitida da amostra.	N/A	1000 pg/μl	As amostras com concentrações de DNA calculadas que ultrapassem as especificações indicam uma contaminação excessiva do DNA genômico.

Métrica	Descrição	Limite inferior	Limite superior	Fundamento
median_ccn_pg_ul	Valor da concentração mediana calculada para todas as amostras de um lote.	16 pg/µl	N/A	Um pool de sequenciamento de volume adequado não pode ter um número elevado de amostras excessivamente diluídas. Os lotes com números elevados de amostras diluídas indicam uma falha no processo de preparação de amostras.

## Métricas e limites do CQ para sequenciamento

Métrica	Descrição	Limite inferior	Limite superior	Fundamento
cluster_density	Densidade de cluster do sequenciamento.	152.000 por mm <sup>2</sup>	338.000 por mm <sup>2</sup>	Uma lâmina de fluxo com baixa densidade de cluster não gera leituras suficientes. Geralmente, as lâminas de fluxo com cluster em excesso produzem dados de sequenciamento de baixa qualidade.
pct_pf	Percentual de leituras que passam pelo filtro de pureza.	≥ 50%	N/A	Lâminas de fluxo com %PF extremamente baixo podem ter uma representação de base anormal e provavelmente indicam problemas com leituras de PF.
prephasing	Fração de prephasing.	N/A	≤ 0,003	Recomendações otimizadas empiricamente para o VeriSeq NIPT Solution v2.

<b>Métrica</b>	<b>Descrição</b>	<b>Limite inferior</b>	<b>Limite superior</b>	<b>Fundamento</b>
phasing	Fração de phasing.	N/A	$\leq 0,004$	Recomendações otimizadas empiricamente para o VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_ aligned_ reads	Número médio estimado de fragmentos exclusivamente mapeados por amostra.	$\geq 4.000.000$	N/A	Determinado como o NES mínimo observado em toda a população normal.

# Relatórios do sistema

## Introdução

O VeriSeq NIPT Assay Software gera as seguintes categorias de relatórios:

- Relatórios de resultados e notificações.
- Relatórios de processos.

Um relatório pode ser informativo ou acionável.

- **Informational** (Informativo) — Um relatório relacionado com processos que fornece informações sobre o andamento do ensaio e que pode ser usado para confirmar a conclusão de uma etapa específica. O relatório também fornece informações, como os resultados de CQ e os números de ID.
- **Actionable** (Acionável) — Um relatório assíncrono acionado por um evento do sistema ou por uma ação do usuário que necessite da atenção do usuário.

Esta seção descreve cada relatório e fornece os detalhes do relatório para integração com o LIMS.

## Arquivos de saída

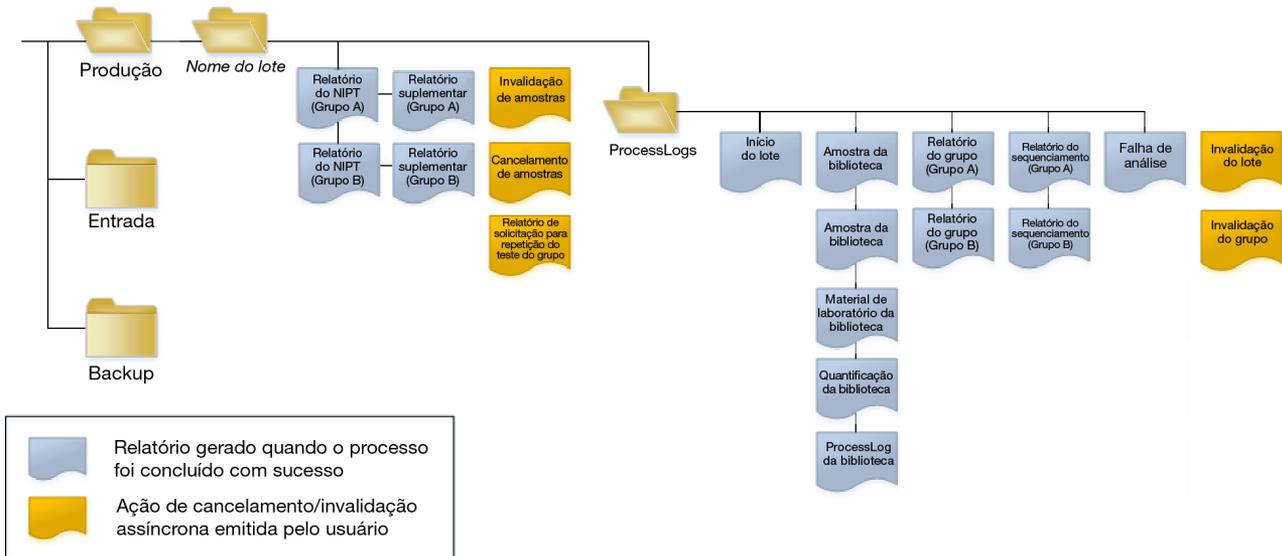
Os relatórios do VeriSeq NIPT Assay Software são gerados no disco rígido interno do Onsite Server mapeado para a unidade do usuário como uma pasta Output (Saída) de somente leitura. Cada relatório é gerado com um arquivo de soma de verificação MD5 padrão correspondente, que é usado para confirmar que o arquivo não foi modificado.

Todos os relatórios têm o formato de texto simples delimitado por tabulações. Os relatórios podem ser abertos com qualquer editor de texto ou programa de dados tabulados, como o Microsoft Excel®.

## Estrutura de arquivos de relatório

O VeriSeq NIPT Assay Software salva relatórios em uma estrutura específica na pasta Output (Saída).

Figura 4 VeriSeq NIPT Assay Software Estrutura de arquivos de relatório



O VeriSeq NIPT Assay Software salva relatórios na pasta *Batch Name* (Nome do lote) com a seguinte organização:

- **Main folder (Batch Name folder)** (Pasta principal [pasta Nome do lote]) — Contém relatórios que fornecem resultados ou que estão associados a notificações por e-mail geradas pelo LIMS. Para obter detalhes, consulte [Relatórios de resultados e notificações na página 58](#).
- **ProcessLogs folder** (Pasta ProcessLogs) — Contém relatórios relacionados com processos. Para obter detalhes, consulte [Relatórios de processos na página 80](#).

Uma lista de todos os relatórios é fornecida em [Resumo dos relatórios do sistema na página 53](#).

# Resumo dos relatórios do sistema

Nome do relatório	Tipo de relatório	Entidade do relatório	Formato do nome do arquivo do relatório
<a href="#">Relatório do NIPT na página 58</a>	Acionável	Pool/lâmina de fluxo	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório suplementar na página 72</a>	Acionável	Pool/lâmina de fluxo	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de invalidação de amostras na página 79</a>	Acionável	Amostra	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de cancelamento de amostras na página 79</a>	Acionável	Amostra	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de solicitação para repetição do teste do pool na página 80</a>	Acionável	Pool	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de início de lote na página 80</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de invalidação de lote na página 81</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de amostra da biblioteca na página 82</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de reagente da biblioteca na página 83</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório do material de laboratório da biblioteca na página 84</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nome do relatório	Tipo de relatório	Entidade do relatório	Formato do nome do arquivo do relatório
<a href="#">Relatório de quantificação da biblioteca na página 85</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Registro de processo da biblioteca na página 85</a>	Informativo	Lote	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<a href="#">Relatório do pool na página 87</a>	Informativo	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de invalidação de pool na página 87</a>	Informativo	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório do sequenciamento na página 88</a>	Informativo	Pool/lâmina de fluxo	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Relatório de falha de análise na página 89</a>	Informativo	Pool/lâmina de fluxo	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

# Eventos de geração de relatórios

Relatório	Descrição	Evento de geração
Relatório do NIPT	Contém os resultados finais de uma execução de análise bem-sucedida.	<ul style="list-style-type: none"> <li>A análise da execução do sequenciamento é concluída.</li> </ul>
Relatório suplementar	Contém os resultados suplementares de uma execução de análise bem-sucedida.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Análise de execução de sequenciamento e relatório do NIPT concluídos.</li> </ul>
Invalidação de amostras	Contém informações sobre uma amostra invalidada.	<ul style="list-style-type: none"> <li>O usuário invalida uma amostra.</li> </ul>
Cancelamento de amostras	Contém informações sobre uma amostra cancelada.	<ul style="list-style-type: none"> <li>O usuário cancela uma amostra.</li> </ul>
Relatório de solicitação para repetição do teste do pool	Indica que um segundo pool pode ser gerado com base em um lote existente. Contém informações sobre o status da repetição do teste do pool. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>O usuário invalida um pool.</li> </ul>
Início do lote	Indica o início do processamento de um novo lote.	<ul style="list-style-type: none"> <li>O usuário inicia um novo lote.</li> </ul>
Invalidação do lote	Contém informações sobre um lote iniciado pelo usuário invalidado.	<ul style="list-style-type: none"> <li>O lote é invalidado.</li> </ul>
Amostra da biblioteca	Lista todas as amostras do lote.	<ul style="list-style-type: none"> <li>O lote é invalidado.</li> <li>O método de preparação da biblioteca é concluído.</li> <li>O lote apresenta falha na quantificação.</li> </ul>

<b>Relatório</b>	<b>Descrição</b>	<b>Evento de geração</b>
Reagente da biblioteca	Contém informações do reagente de processamento da biblioteca.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• O lote é invalidado.</li> <li>• O método de preparação da biblioteca é concluído.</li> <li>• O lote apresenta falha na quantificação.</li> </ul>
Material de laboratório da biblioteca	Contém informações sobre o material de laboratório de processamento da biblioteca.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• O lote é invalidado.</li> <li>• O método de preparação da biblioteca é concluído.</li> <li>• O lote apresenta falha na quantificação.</li> </ul>
Quantificação da biblioteca	Contém resultados de teste de quantificação da biblioteca.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• O lote é invalidado.</li> <li>• O método de preparação da biblioteca é concluído.</li> <li>• O lote apresenta falha na quantificação.</li> </ul>
Registro de processo da biblioteca	Contém as etapas executadas durante o processamento da biblioteca.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• O lote é invalidado.</li> <li>• O método de preparação da biblioteca é concluído.</li> <li>• O lote apresenta falha na quantificação.</li> <li>• O processo do lote é concluído.</li> </ul>
Pool	Contém volumes de pooling da amostra.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• O método do pooling é concluído.</li> </ul>
Invalidação do pool	Contém informações sobre um pool iniciado pelo usuário invalidado.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• O usuário invalida um pool.</li> </ul>

Relatório	Descrição	Evento de geração
Sequenciamento	Contém resultados de CQ do sequenciamento.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sequenciamento aprovado pelo CQ.</li> <li>• Falha no CQ.</li> <li>• Tempo esgotado do sequenciamento.</li> </ul>
Falha de análise	Contém informações da análise para um pool que apresentou falha.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A análise da execução do sequenciamento apresenta falha.</li> </ul>

<sup>1</sup> O usuário invalida um pool de um lote válido que não excedeu o número máximo de pools.

# Relatórios de resultados e notificações

## Relatório do NIPT

O relatório do NIPT para o VeriSeq NIPT Assay Software v2 contém os resultados da classificação dos cromossomos formatados como uma amostra por linha para cada amostra no pool.

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	Não aplicável.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Código de barras exclusivo da amostra.	Não aplicável.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	Informações do tipo de amostra fornecidas pelo usuário do ponto de coleta ou do laboratório. Determina a classificação de aneuploidia, relatórios de aneuploidia e critérios de CQ.	Uma das opções a seguir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Gestação única) – gravidez de um único embrião.</li> <li>• <b>Twin</b> (Gêmeos) – gravidez de múltiplos embriões.</li> <li>• <b>Control</b> (Controle) – amostra de controle de sexo conhecido e classificação da aneuploidia.</li> <li>• <b>NTC</b> – amostra de controle sem modelo (sem DNA).</li> <li>• <b>Not specified</b> (Não especificado) – não foi fornecido um tipo de amostra para essa amostra.</li> </ul>	enum	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
sex_chrom	Análise do cromossomo sexual solicitada. Determina a apresentação de classificação de aneuploidia e informações do cromossomo sexual.	<p>Uma das opções a seguir:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Sim) – são solicitadas informações sobre aneuploidia do cromossomo sexual e sobre o sexo.</li> <li>• <b>No</b> (Não) – não são solicitadas informações sobre aneuploidia do cromossomo sexual nem sobre o sexo.</li> <li>• <b>SCA</b> (ACS) – são solicitadas informações sobre aneuploidia do cromossomo sexual e não são solicitadas informações sobre o sexo.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Não especificado) – não foi fornecida uma opção de informações do cromossomo sexual para essa amostra.</li> </ul> <p>O relatório do NIPT exibe os parâmetros sim, não e acs todos em letras minúsculas.</p>	enum	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
screen_type	Tipo de triagem.	<p>Uma das opções a seguir:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Básica) – Triagem dos cromossomos 13, 18 ou 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Genômica ampla) – Triagem de todo o genoma.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Não especificado) – não foi fornecido um tipo de triagem para essa amostra</li> </ul> <p>O relatório do NIPT exibe os parâmetros de básica e genômica ampla todos em letras minúsculas.</p>	texto	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>
flowcell (lâmina de fluxo)	Código de barras da lâmina de fluxo do sequenciamento.	Não aplicável.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
class_sx	Classificação da aneuploidia do cromossomo sexual.	<p>Uma das seguintes opções, dependendo das opções selecionadas de tipo de amostra e das informações do cromossomo sexual:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALIA DETECTADA) — Consulte a anomaly_description para obter detalhes específicos da anomalia.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA) — Amostra negativa e sexo não informado</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA) — Amostra negativa com feto do sexo feminino.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA) — Amostra negativa com feto do sexo masculino.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (NÃO RELATÁVEL) — O software não conseguiu relatar o cromossomo sexual.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (SEM CROM Y PRESENTE) — Gravidez de gêmeos sem cromossomo Y detectado.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (CROM Y</li> </ul>	class_sx	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
class_auto	Classificação de aneuploidias em autossomos. Relatada como ANOMALY DETECTED (ANOMALIA DETECTADA) se tiver sido detectada uma anomalia no tipo de triagem selecionado para a amostra.	<p>Uma das opções a seguir:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALIA DETECTADA) — Anomalia nos cromossomos autossômicos detectada.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA) — Nenhuma anomalia autossômica detectada.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (CANCELADA) — Amostra cancelada pelo usuário.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDADA) — A amostra não passou no CQ ou foi invalidada pelo usuário.</li> <li>• <b>Not applicable</b> (Não aplicável, N/A) — Categoria não aplicável à amostra.</li> </ul>	texto	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
anomaly_description	Cadeia de texto em estilo ICSN que descreve todas as anomalias relatáveis. Múltiplas anomalias são separadas por ponto e vírgula.	<p><b>DETECTED</b> (DETECTADA): seguido por cadeias de texto separadas por ponto e vírgula, concatenando os seguintes formatos, em ordem cromossômica:            (\+ -)[12]?[0-9]            (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\)            XO XXX XXY XY</p> <p>ou <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA)   <b>não aplicável (N/A)</b>   <b>INVALIDATED</b> (INVALIDADA)   <b>CANCELLED</b> (CANCELADA).</p>	texto	<i>Cadeias de texto separadas por ponto e vírgula e outros parâmetros descritos na seção <a href="#">Regras de descrição de anomalias na página 66</a>.</i>
qc_flag	Resultados da análise de CQ. Apenas os parâmetros qc_flag de WARNING (ADVERTÊNCIA) e PASS (APROVADA) informam resultados. Todos os outros valores não o fazem.	<p>Uma das opções a seguir:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (APROVADA)</li> <li>• <b>WARNING</b> (ADVERTÊNCIA)</li> <li>• <b>FAIL</b> (REPROVADA)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (CANCELADA)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDADA)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b></li> </ul>	enum	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
qc_reason	Informação ou advertência de falha no CQ.	<p>Uma das opções a seguir:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (NENHUMA) (status do CQ = APROVADA)</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (MÚLTIPLAS ANOMALIAS DETECTADAS) (status do CQ = ADVERTÊNCIA)</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (FALHA NO iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DADOS FORA DO INTERVALO ESPERADO)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DISTRIBUIÇÃO DO TAMANHO DO FRAGMENTO FORA DO INTERVALO ESPERADO)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DADOS DA CÉLULA DE FLUXO FORA DO INTERVALO ESPERADO)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (FALHOU EM ESTIMAR A FRAÇÃO FETAL)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DADOS DE SEQUENCIAMENTO FORA DO INTERVALO ESPERADO)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (DADOS INESPERADOS)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (AMOSTRA NTC COM COBERTURA ELEVADA)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (CANCELADA)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (INVALIDADA)</li> </ul>	texto	<i>Parâmetros especificados nas Opções de parâmetros predefinidos.</i>

Coluna	Descrição	Opções de valores predeterminados	Tipo	Regex
ff	Fração fetal estimada.	Percentual do cfDNA do feto arredondado para o número inteiro mais próximo. Resultados inferiores a 1% são apresentados como < 1%.	texto	<i>Não aplicável.</i>

## Regras de descrição de anomalias

Se a análise VeriSeq NIPT Assay Software v2 identificar uma anomalia, o campo `anomaly_description` do relatório do NIPT exibe o parâmetro DETECTED (DETECTADA) seguido por uma cadeia de texto. Esse texto descreve todas as anomalias relatáveis com base no estilo International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). A cadeia de texto contém diversos elementos separados por um ponto e vírgula. Cada elemento representa uma trissomia ou monossomia em um autossomo, uma aneuploidia do cromossomo sexual ou uma deleção ou duplicação parcial.

Elementos de trissomia e monossomia são indicados por `+<chr>` e `-<chr>`, respectivamente, em que `<chr>` é o número do cromossomo.

Por exemplo, uma amostra com trissomia no cromossomo 5 é indicada como:

```
+5
```

Uma amostra com monossomia no cromossomo 6 é indicada como:

```
-6
```

Aneuploidias do cromossomo sexual usam notação padrão, com os seguintes parâmetros possíveis:

- XO - para monossomia no cromossomo X.
- XXX - para trissomia no cromossomo X.
- XXY - para 2 cromossomos X no sexo masculino.
- XYY - para 2 cromossomos Y no sexo masculino.

Deleções ou duplicações parciais somente são relatadas para autossomos e só aparecem na triagem genômica ampla. A sintaxe de uma deleção ou duplicação parcial é `<type>(<chr>)(<start band><end band>)`, em que:

- `<type>` é o tipo de evento, `del` para deleção ou `dup` para duplicação.
- `<chr>` é o número do cromossomo.
- `<start band>` é a faixa citogenética que contém o início do evento.
- `<end band>` é a faixa citogenética que contém o fim do evento.

Por exemplo, uma deleção ou duplicação parcial em que a faixa citogenética no p13 no cromossomo 19 tem uma duplicação é apresentada da seguinte forma:

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

O campo `anomaly_description` segue quatro regras de ordenação:

1. Os elementos são ordenados pelo número do cromossomo, independentemente de se tratar de um cromossomo inteiro ou de uma deleção ou duplicação. Uma aneuploidia do cromossomo sexual, se presente, aparece por último.
2. Para anomalias dentro do mesmo cromossomo, aneuploidias de cromossomos inteiros ocorrem antes de deleções ou duplicações parciais.
3. Para deleções ou duplicações parciais no mesmo cromossomo, as deleções aparecem antes das duplicações.

4. Deleções ou duplicações parciais do mesmo tipo no mesmo cromossomo são ordenadas pela base inicial, mostrada no Relatório suplementar.

**OBSERVAÇÃO** Para a triagem genômica ampla, o software pode relatar uma aneuploidia e uma exclusão ou duplicação parcial afetando o mesmo cromossomo. Se esse resultado ocorrer, consulte o relatório suplementar para obter métricas adicionais para auxiliar na interpretação.

## Mensagens de motivo de CQ

A coluna qc\_reason do Relatório do NIPT apresenta uma falha de CQ ou um aviso quando os resultados da análise ficam fora do intervalo esperado para uma métrica de CQ analítica. As falhas de CQ resultam na supressão total dos resultados de aneuploidia do cromossomo, na classificação do sexo, nos resultados de relatórios suplementares e na fração fetal estimada, que correspondem aos seguintes campos do Relatório do NIPT: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description e ff.

Mensagem de motivo de CQ	Descrição	Ação recomendada
FAILED iFACT (FALHA NO iFACT)	Teste individualizado de confiança de aneuploidia fetal (iFACT) — métrica de CQ que combina a estimativa da fração fetal com métricas da execução associadas à cobertura para determinar se o sistema tem confiança estatística para fazer uma identificação em uma determinada amostra.	Reprocessar a amostra.

Mensagem de motivo de CQ	Descrição	Ação recomendada
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DADOS FORA DO INTERVALO ESPERADO)	O desvio médio da cobertura de euploides não é consistente com a distribuição dos dados preparados. Possivelmente, provocado por contaminação ou processamento incorreto da amostra.	Reprocessar a amostra.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DISTRIBUIÇÃO DO TAMANHO DO FRAGMENTO FORA DO INTERVALO ESPERADO)	A distribuição do tamanho do fragmento não é consistente com a distribuição dos dados preparados. Possivelmente, provocado por contaminação ou processamento incorreto da amostra.	Reprocessar a amostra.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DADOS DA CÉLULA DE FLUXO FORA DO INTERVALO ESPERADO)	Os dados da célula de fluxo não são consistentes com a distribuição dos dados preparados. Possivelmente, causado por erro na configuração da lâmina de fluxo.	Reprocessar a amostra.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (FALHA NA ESTIMATIVA DA FRAÇÃO FETAL)	Não é possível fazer uma estimativa válida da fração fetal.	Reprocessar a amostra.

Mensagem de motivo de CQ	Descrição	Ação recomendada
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DADOS DE SEQUENCIAMENTO FORA DO INTERVALO ESPERADO)	Os dados de sequenciamento de entrada não são consistentes com a distribuição de dados preparados. Possivelmente, provocado por contaminação ou processamento incorreto da amostra.	Fazer o ressequenciamento da lâmina de fluxo.
UNEXPECTED DATA (DADOS INESPERADOS)	O relatório gera uma preocupação de CQ que não corresponde a qualquer um dos outros motivos de CQ apresentados nesta tabela.	Entre em contato com o Suporte técnico da Illumina.

Mensagem de motivo de CQ	Descrição	Ação recomendada
<p>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (MÚLTIPLAS ANOMALIAS DETECTADAS)</p>	<p>São detectadas na amostra duas ou mais anomalias relatáveis (incluindo aneuploidias de cromossomos inteiros e eventos de CNV). A detecção de múltiplas anomalias pode indicar o manuseio incorreto da amostra ou um evento mais raro, como neoplasia materna. Essa mensagem é uma advertência. Ela não representa uma falha de CQ. Os resultados são informados para que seja possível ver as anomalias detectadas. Contudo, pode ser necessário reprocessar a amostra.</p>	<p>Reprocessar a amostra.</p>

Mensagem de motivo de CQ	Descrição	Ação recomendada
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (AMOSTRA NTC COM COBERTURA ELEVADA)	Cobertura elevada detectada para uma amostra NTC (nenhum material de DNA esperado). Possivelmente, provocado por contaminação ou processamento incorreto da amostra.	Reprocessar a amostra.
CANCELLED (CANCELADA)	A amostra foi cancelada por um usuário.	Não aplicável.
INVALIDATED (INVALIDADA)	A amostra foi invalidada por um usuário.	Não aplicável.

## Relatório suplementar

O Relatório suplementar contém dados de métricas adicionais, com base em um lote, uma amostra ou uma região. Neste relatório, cada linha representa uma métrica. São aplicadas várias métricas ao mesmo lote, amostra ou região.

O arquivo separado por tabulações tem seis colunas, conforme descrito na tabela a seguir.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
flowcell (lâmina de fluxo)	Código de barras da lâmina de fluxo.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Nome do lote em questão.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Código de barras da amostra.	texto	NA (não se aplica) para métricas de cada lote. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
region (região)	Um cromossomo inteiro ou uma descrição da região da deleção ou duplicação parcial.	texto	NA (não se aplica) para métricas de cada lote ou amostra. chr[12]?[0-9X] – para métricas de região de cromossomo inteiro. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) – para métricas de região de deleção ou duplicação parcial.
metric_ name	Nome da métrica descrita.	texto	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
metric_ value	Valor da métrica.	varia	Consulte <a href="#">Métricas do relatório complementar</a> na página 73.

## Métricas do relatório complementar

O Relatório complementar contém dados para as métricas a seguir. Cada métrica é exibida com base no lote, na amostra ou na região.

A métrica do cromossomo X só é exibida se você selecionar as opções do cromossomo sexual **Yes** (Sim) ou **SCA** (ACS).

Os intervalos de valores são exibidos como Minimum Value (Valor mínimo), Maximum Value (Valor máximo) entre parênteses ou colchetes. Os parênteses indicam que um valor de aresta é excluído do intervalo. Os colchetes indicam que um valor de aresta está incluído no intervalo. *Inf* é a abreviatura de infinito.

Nome da métrica	Frequência	Descrição	Tipo	Regex ou intervalo de valores
genome_ assembly	Por lote	O sistema de coordenadas do alinhamento dos dados de sequenciamento e as coordenadas da região do relatório. Sempre GRCh37 para VeriSeq NIPT Solution v2.	texto	^GRCh37\$
frag_size_dist	Por amostra	O desvio padrão das diferenças entre as distribuições do tamanho de fragmento cumulativo reais e esperadas.	flutuante	(0, Inf)
fetal_fraction	Por amostra	Fração fetal informada.	flutuante	(0, 1)

Nome da métrica	Frequência	Descrição	Tipo	Regex ou intervalo de valores
NCV_X	Por amostra	Valor cromossômico normalizado para o cromossomo X. Só é exibido se a opção do cromossomo sexual no relatório permitir. Caso contrário, essa métrica é exibida como NOT TESTED (NÃO TESTADA).	flutuante	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Por amostra	Valor cromossômico normalizado para o cromossomo Y. Só é exibido se a opção do cromossomo sexual no relatório permitir. Caso contrário, essa métrica é exibida como NOT TESTED (NÃO TESTADA).	flutuante	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Por amostra	Número de regiões de deleção ou duplicação parcial detectadas na amostra.	inteiro	(0, Inf)
non_excluded_sites	Por amostra	Número de leituras restantes após a filtragem, que são contadas para análise. Para amostras com $\leq 2$ milhões ou $\geq 60$ milhões de leituras, o CQ da análise falha e uma mensagem FAILED iFACT (FALHA DO iFACT) é exibida. NES é uma das várias métricas específicas usadas para calcular o CQ do iFACT e não é o único determinante para resultados de aprovação ou reprovação.	inteiro	(0, Inf)

Nome da métrica	Frequência	Descrição	Tipo	Regex ou intervalo de valores
region_classification	Por região	<p>Classificação da região pelo sistema no mesmo formato que o do campo anomaly_description no Relatório do NIPT.</p> <p>Para o cromossomo X, se não tiver sido detectada qualquer anomalia no cromossomo sexual relatável, a classificação da região corresponderá ao valor de class_sx no Relatório do NIPT.</p> <p>Opções de parâmetros (regex):                      DETECTED (DETECTADA): (\+ -)[12]?[0-9]                      DETECTED (DETECTADA): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\)                      NO ANOMALY DETECTED (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA)                      DETECTED (DETECTADA): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA - XX) NO ANOMALY DETECTED - XY (NENHUMA ANOMALIA DETECTADA - XY) NOT REPORTABLE (NÃO RELATÁVEL) CHR Y PRESENT (CROM Y PRESENTE) CHR Y NOT PRESENT (SEM CROM Y PRESENTE)</p>	texto	Valores especificados em Description (Descrição).
cromossomo	Por região	O símbolo do cromossomo.	texto	chr[12]?[0-9X]
start_base	Por região	Primeira base incluída na região.	inteiro	[1, Inf)
end_base	Por região	Última base incluída na região.	inteiro	[1, Inf)
start_cytoband	Por região	Banda citogenética da primeira base incluída na região.	texto	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?

Nome da métrica	Frequência	Descrição	Tipo	Regex ou intervalo de valores
end_cytoband	Por região	Banda citogenética da última base incluída na região.	texto	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Por região	Tamanho da região em megabases.	flutuante	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Por região	Pontuação da razão logarítmica de verossimilhança (LLR) para trissomia na região. Indica evidências de trissomia em comparação com evidências de nenhuma alteração (dissomia). Será identificada uma trissomia se essa pontuação de LLR ultrapassar um limite predeterminado. Para deleções ou duplicações parciais, essa métrica só é exibida se o tipo for um ganho (dup). Caso contrário, essa métrica é exibida como não aplicável (NA) (não aplicável).	flutuante	(-Inf, Inf)

Nome da métrica	Frequência	Descrição	Tipo	Regex ou intervalo de valores
region_llr_monosomy	Por região	<p>Pontuação da LLR para monossomia na região. Indica evidências de monossomia em comparação com evidências de nenhuma alteração (dissomia). Será identificada uma monossomia se essa pontuação de LLR ultrapassar um limite predeterminado.</p> <p>Para deleções ou duplicações parciais, essa métrica só é exibida se o tipo for uma perda (del). Caso contrário, essa métrica é exibida como não aplicável (NA) (não aplicável).</p> <p>Essa métrica é exibida como NOT TESTED (NÃO TESTADA) se você opta por realizar o tipo de triagem básica.</p>	flutuante	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	Por região	<p>Estatística T da região. A estatística T é a diferença de cobertura entre a região e o resto do genoma, em comparação com a variação na amostra. Essa é uma métrica de sinal/ruído que captura a capacidade de detecção de qualquer desvio na cobertura da região. "long_reads" indica que a cobertura utilizada para essa estatística T inclui o intervalo completo de tamanhos de fragmentos usados na análise. A estatística T é combinada com a fração fetal estimada da amostra, para gerar pontuações de LLR.</p>	flutuante	(-Inf, Inf)

Nome da métrica	Frequência	Descrição	Tipo	Regex ou intervalo de valores
region_mosaic_ratio	Por região	Proporção do material fetal com aneuploidia. Essa métrica se baseia na relação entre a fração fetal inferida com base na cobertura da região e a fração fetal da amostra. Em amostras com frações fetais próximas de zero, as relações de mosaicos podem assumir valores negativos devido à variabilidade da estimativa da fração fetal da amostra utilizada no respectivo cálculo.	flutuante	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	Por região	Pontuação de LLR para trissomia calculada usando a fração fetal inferida com base na cobertura na região, em vez da fração fetal da amostra. Para deleções ou duplicações parciais, essa métrica só é exibida se o tipo for um ganho (dup). Caso contrário, essa métrica é exibida como não aplicável (NA) (não aplicável).	flutuante	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_monosomy	Por região	Pontuação de LLR para monossomia calculada usando a fração fetal inferida com base na cobertura na região, em vez da fração fetal da amostra. Para deleções ou duplicações parciais, essa métrica só é exibida se o tipo for uma perda (del). Caso contrário, essa métrica é exibida como não aplicável (NA) (não aplicável). Essa métrica é exibida como NOT TESTED (NÃO TESTADA) se você opta pelo tipo de triagem básica.	flutuante	(-Inf, Inf)

## Relatório de invalidação de amostras

O sistema gera um Relatório de invalidação de amostra para cada amostra invalidada ou que apresenta falha.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras exclusivo da amostra invalidada.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason (motivo)	Motivo fornecido pelo usuário para a invalidação da amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator (operador)	Nome de usuário do operador que invalidou a amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data e hora da invalidação da amostra.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório de cancelamento de amostras

O sistema gera um Relatório de cancelamento de amostra para cada amostra cancelada.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras exclusivo da amostra cancelada.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason (motivo)	Motivo fornecido pelo usuário para cancelamento da amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator (operador)	Nome de usuário do operador que cancelou a amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data e hora do cancelamento da amostra.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório de solicitação para repetição do teste do pool

O Relatório de solicitação para repetição do teste do pool indica que pode ser criado um novo pool. O sistema gera um Relatório de solicitação para repetição do teste do pool quando a primeira de duas execuções de sequência possíveis (pools) para este tipo de pool é invalidada.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tipo do pool.	enum	A   B   C   E
reason (motivo)	Motivo fornecido pelo usuário para a invalidação do pool anterior.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data e hora da solicitação.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatórios de processos

Esta seção fornece detalhes sobre os relatórios do processo gerados pelo VeriSeq NIPT Assay Software.

### Relatório de início de lote

O sistema gera um Relatório de início de lote quando um lote é iniciado e validado com sucesso antes do isolamento do plasma. O relatório pode ser enviado para o sistema LIMS para indicar que o lote foi criado e fornecer uma lista das amostras associadas.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras exclusivo da amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Tipo de amostra do código de barras da amostra.	enum	gestação única   controle   gêmeos   ntc
well (poço)	Poço associado a uma amostra.	texto	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay (ensaio)	Nome do ensaio.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
method_version	Versão do método de automação do ensaio.	texto	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Versão do Gerenciador de fluxo de trabalho associado ao lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,100}\$

## Relatório de invalidação de lote

O sistema gera um Relatório de invalidação de lote quando o lote é invalidado ou apresenta falha.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
reason (motivo)	Motivo fornecido pelo usuário para a invalidação do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
operator (operador)	Iniciais do operador que invalidou o lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
timestamp	Data e hora da invalidação do lote.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório de amostra da biblioteca

O sistema gera um relatório de amostra da biblioteca na presença de falha ou invalidação de lote, na conclusão bem-sucedida da biblioteca e na conclusão bem-sucedida da quantificação.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras exclusivo da amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Status da amostra após a conclusão das etapas do ensaio.	enum	aprovado   reprovado
qc_reason	Motivo do status do CQ.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volume inicial do tubo de coleta de sangue em ml na ocasião do isolamento do plasma.	flutuante	
index (índice)	Índice associado a uma amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Concentração da biblioteca em pg/μl.	flutuante	
plasma_isolation_comments	Comentários do usuário ao realizar um isolamento de plasma (texto livre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Comentários do usuário ao realizar extração de cfDNA (texto livre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Comentários do usuário ao realizar a preparação da biblioteca (texto livre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Comentários do usuário ao realizar quantificação (texto livre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Relatório de reagente da biblioteca

O sistema gera um relatório de reagente da biblioteca na presença de falha ou invalidação de lote, na conclusão bem-sucedida da biblioteca e na conclusão bem-sucedida da quantificação.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process (processo)	Nome do processo, no formato de PROCESS:sub-process. Opções de parâmetros: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (ISOLAMENTO) — batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (EXTRAÇÃO) — setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTECA) — setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (QUANTIFICAÇÃO) — setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> (POOLING) — analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>	texto	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Nome do reagente.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot (lote)	Código de barras do reagente.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Data de validade no formato do fabricante.	texto	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator (operador)	Nome de usuário do operador.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated (iniciado)	Carimbo de data/hora associado ao reagente.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório do material de laboratório da biblioteca

O sistema gera um relatório do material de laboratório da biblioteca na presença de falha ou invalidação de lote, na conclusão bem-sucedida da biblioteca e na conclusão bem-sucedida da quantificação.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Nome do material de laboratório.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Código de barras do material de laboratório.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated (iniciado)	Carimbo de data/hora associado ao material de laboratório.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório de quantificação da biblioteca

O sistema gera um Relatório de quantificação de biblioteca após a conclusão bem-sucedida da quantificação.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Identificação numérica.	por extenso	
instrument (instrumento)	Nome do instrumento de quantificação (texto livre).	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_ squared	R ao quadrado.	flutuante	
standard_ intercept	Interseção.	flutuante	
standard_ slope	Inclinação.	flutuante	
median_ccn_ pg_ul	Concentração mediana da amostra.	flutuante	
qc_status	Status de CQ de quantificação.	enum	aprovado   reprovado
qc_reason	Descrição do motivo da falha, se houver.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated (iniciado)	Carimbo de data/hora do início associado à quantificação.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Registro de processo da biblioteca

O sistema gera um registro de processo da biblioteca no início e na conclusão ou em caso de falha de cada processo de lote; em caso de falha ou invalidação do lote; e na conclusão da análise (gerado por pool).

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
process (processo)	Nome do processo do lote, no formato de PROCESS:sub-process. Opções de parâmetros: <b>ISOLATION</b> (ISOLAMENTO) — batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (EXTRAÇÃO) — setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTECA) — setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (QUANTIFICAÇÃO) — setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (POOLING) — analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	texto	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator (operador)	Iniciais do operador.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument (instrumento)	Nome do instrumento.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started (iniciado)	Data e hora do início do processo do lote.	Carimbo de data/hora ISO 8601	
finished (concluído)	Data e hora da conclusão ou falha do processo do lote.	Carimbo de data/hora ISO 8601	
status	Lote atual.	enum	concluído   com falha   iniciado   interrompido

## Relatório do pool

O sistema gera um Relatório de pool após a conclusão bem-sucedida da biblioteca, quando ocorre falha do lote e na invalidação do lote se o evento ocorrer depois do início do pooling.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Código de barras exclusivo da amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras do pool associado a uma amostra.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tipo de pool associado a uma amostra.	enum	A   B   C   E
pooling_volume_ul	Volume do pooling em µl.	flutuante	
pooling_comments	Comentários do usuário ao realizar pooling (texto livre).	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Relatório de invalidação de pool

O sistema gera um Relatório de invalidação de pool quando o pool é invalidado.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras do pool invalidado.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason (motivo)	Motivo fornecido pelo usuário para a invalidação do pool.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator (operador)	Iniciais do operador que invalidou o pool.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data e hora da invalidação do pool.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório do sequenciamento

O sistema gera um Relatório de sequenciamento para a execução de sequenciamento quando o sequenciamento é concluído ou o tempo limite é atingido.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras do pool associado à execução do sequenciamento.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument (instrumento)	Número de série do sistema de sequenciamento.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell (lâmina de fluxo)	Lâmina de fluxo associada à execução do sequenciamento.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_ version	Concatenação do aplicativo/versão do software usada para gerar os dados no sistema de sequenciamento.	texto	
run_folder	Nome da pasta de execução do sequenciamento.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_ status	Status da execução do sequenciamento.	enum	concluído   tempo esgotado   apresentou falha
qc_status	Status do CQ da execução do sequenciamento.	enum	aprovado   reprovado   erro
qc_reason	Motivos de CQ para falha no CQ, parâmetros separados por ponto e vírgula.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Densidade de cluster (mediana por lâmina de fluxo nos blocos).	flutuante	
pct_q30	Percentual de bases acima de Q30.	flutuante	
pct_pf	Percentual de leituras que passam pelo filtro.	flutuante	
phasing	Phasing.	flutuante	
prephasing	Prephasing.	flutuante	

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
predicted_ aligned_reads	Leituras alinhadas previstas.	por extenso	
started (iniciado)	Carimbo de data/hora associado ao início do sequenciamento.	Carimbo de data/hora ISO 8601	
completed (concluído)	Carimbo de data/hora associado à conclusão do sequenciamento.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

## Relatório de falha de análise

O sistema gera um Relatório de falha de análise quando o número máximo de tentativas de análise falha na execução do sequenciamento.

Coluna	Descrição	Tipo	Regex
batch_name	Nome do lote.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Código de barras do pool associado à análise com falha.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell (lâmina de fluxo)	Código de barras da lâmina de fluxo associada à análise com falha.	texto	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Pasta da execução do sequenciamento associada à análise com falha.	texto	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Status da execução do sequenciamento associado à análise com falha.	texto	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Carimbo de data/hora associado ao início da análise.	Carimbo de data/hora ISO 8601	
timefinished	Carimbo de data/hora associado à análise com falha.	Carimbo de data/hora ISO 8601	

# Solução de problemas

## Introdução

VeriSeq NIPT Solution v2 a assistência para solução de problemas inclui os seguintes recursos:

- VeriSeq NIPT Assay Software e notificações do sistema.
- Ações recomendadas para problemas do sistema.
- Instruções para a realização de análises preventivas e de falhas usando dados de teste pré-instalados.

## Notificações do software de ensaio

Esta seção descreve as notificações do VeriSeq NIPT Assay Software.

### Notificações de progresso

As notificações de progresso indicam o progresso normal da execução do ensaio. Essas notificações são registradas como “Atividades” e não exigem qualquer ação por parte do usuário.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Batch initiation (Início do lote)	Preparação da biblioteca	O usuário criou um novo lote.	Atividade	Sim	Não aplicável.
Batch Library Complete (Biblioteca do lote concluída)	Preparação da biblioteca	Biblioteca concluída para o lote atual.	Atividade	Não	Não aplicável.

<b>Notificação</b>	<b>Etapa</b>	<b>Quando</b>	<b>Nível de alerta</b>	<b>E-mail</b>	<b>Ação recomendada</b>
Pool Complete (Pool concluído)	Preparação da biblioteca	O pool foi gerado com base em um lote.	Atividade	Não	Não aplicável.
Sequencing Started (Sequenciamento iniciado)	Sequenciamento	O sistema detectou uma nova pasta de dados de sequenciamento.	Atividade	Não	Não aplicável.
Sequencing QC passed (Sequenciamento aprovado pelo CQ)	Sequenciamento	A execução do sequenciamento foi concluída e o sequenciamento foi aprovado na verificação do CQ.	Atividade	Não	Não aplicável.
Sequencing Run Associated With Pool (Execução de sequenciamento associada a pool)	Sequenciamento	A execução do sequenciamento foi associada com sucesso a um pool conhecido.	Atividade	Não	Não aplicável.
Analysis Started (Análise iniciada)	Análise	Análise iniciada para a execução de sequenciamento especificada.	Atividade	Sim	Não aplicável.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Análise concluída - Relatório do NIPT gerado)	Pós-análise	A análise foi concluída e os relatórios foram gerados.	Atividade	Sim	Não aplicável.

## Notificações de invalidação

As notificações de invalidação indicam eventos que ocorrem no sistema depois que o usuário invalida um lote ou um pool por meio do Gerenciador de fluxo de trabalho. Essas notificações são registradas como "Avisos" e não exigem qualquer ação por parte do usuário.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Batch Invalidation (Invalidação do lote)	Preparação da biblioteca	O usuário invalidou um lote.	Aviso	Sim	Não aplicável.
Pool Invalidation – Repool (Invalidação do pool – repetir o pool)	Preparação da biblioteca	O usuário invalidou o primeiro pool possível (de um determinado tipo) no lote.	Aviso	Sim	Não aplicável.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidação do pool – usar segunda alíquota)	Preparação da biblioteca	O usuário invalidou o primeiro pool possível (de um determinado tipo) no lote.	Aviso	Sim	Não aplicável.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sequenciamento concluído, pool invalidado)	Sequenciamento	A execução do sequenciamento foi concluída, mas o pool foi invalidado pelo usuário.	Aviso	Sim	Não aplicável.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (O CQ de sequenciamento foi aprovado – todas as amostras são inválidas)	CQ de sequenciamento	A verificação de CQ da execução do sequenciamento foi concluída, mas todas as amostras são inválidas.	Aviso	Sim	Não aplicável.
Analysis Completed Pool Invalidated (Análise concluída, pool invalidado)	Pós-análise	A análise foi concluída, mas o pool foi invalidado pelo usuário.	Aviso	Sim	Não aplicável.

## Notificações de erros recuperáveis

Erros recuperáveis são condições das quais o VeriSeq NIPT Assay Software consegue se recuperar se o usuário seguir a ação recomendada. Se o problema persistir, entre em contato com o Suporte Técnico da Illumina.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Missing Instrument Path (Caminho do instrumento ausente)	Sequenciamento	O sistema não consegue localizar/se conectar a uma pasta de sequenciamento externa.	Alerta	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se estiver usando um NAS, verifique a conexão de rede. Consulte <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Espaço no disco insuficiente para o sequenciamento)	Sequenciamento	O sistema detectou uma nova pasta de dados de sequenciamento, mas estima que não existe espaço no disco suficiente para os dados.	Alerta	Sim	<ol style="list-style-type: none"> <li>Verifique o espaço no disco disponível. Consulte <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>Limpe espaço no disco ou faça backup dos dados. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> </ol>

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Sequencing Run Invalid Folder (Pasta inválida da execução do sequenciamento)	Sequenciamento	Caracteres inválidos na pasta de execução do sequenciamento.	Advertência	Sim	O nome da pasta da execução do sequenciamento foi mudado incorretamente. Renomeie a execução com um nome válido.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sequenciamento iniciado, mas o arquivo do código de barras do pool está ausente)	Sequenciamento	O software não detectou o arquivo com o código de barras do pool 30 minutos após o início do sequenciamento.	Advertência	Sim	Possível falha do instrumento ou do NAS. Verifique a configuração do instrumento e a conexão de rede. O sistema continuará a procurar o arquivo do código de barras do pool até a conclusão do sequenciamento.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Não é possível verificar a conclusão da execução do sequenciamento)	Sequenciamento	O software não conseguiu ler o arquivo de status de conclusão da execução na pasta do sequenciamento.	Advertência	Sim	Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.

<b>Notificação</b>	<b>Etapa</b>	<b>Quando</b>	<b>Nível de alerta</b>	<b>E-mail</b>	<b>Ação recomendada</b>
Missing Sample Attributes (Atributos da amostra ausentes)	Pré-análise	O software não conseguiu encontrar uma definição para o tipo de amostra, opção do cromossomo sexual ou tipo de triagem em algumas das amostras.	Aviso	Sim	Um ou mais atributos das amostras não foram fornecidos para a amostra especificada. Insira os atributos ausentes da amostra no Gerenciador de fluxo de trabalho ou invalide a amostra para permitir que o software continue a ser executado.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Sample Sheet Generation failed (Falha na geração da planilha de amostras)	Pré-análise	O software não conseguiu gerar a planilha de amostras.	Alerta	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verifique o espaço no disco disponível. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>. Se o espaço for insuficiente, limpe o espaço no disco ou faça backup dos dados. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>• Se estiver usando um NAS, verifique a conexão de rede. Consulte <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>• Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Unable to check disk space (Não é possível verificar o espaço no disco)	Pré-análise	O software não conseguiu verificar o espaço no disco.	Alerta	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se estiver usando um NAS, verifique a conexão de rede. Consulte <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a> ID da ação <a href="#">2 na página 106</a>.</li> <li>Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Espaço no disco insuficiente para a análise)	Pré-análise	O software detectou que não há espaço no disco suficiente para iniciar a nova execução de uma análise.	Alerta	Sim	Limpe espaço no disco ou faça backup dos dados. Consulte <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a> ID da ação <a href="#">3 na página 107</a> .
Unable to launch Analysis Pipeline (Não é possível iniciar o pipeline de análise)	Pré-análise	O software não conseguiu iniciar a execução de uma análise na pasta de sequenciamento especificada.	Alerta	Sim	Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Sequencing folder Read/Write permission failed (Falha na permissão de Leitura/Gravação da pasta de sequenciamento)	Pré-análise	O teste do software que verifica a permissão de Leitura/Gravação na pasta da execução de sequenciamento apresentou falha.	Advertência	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se estiver usando um NAS, verifique a conexão de rede. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Falha na análise. Tentar novamente)	Análise	Ocorreu uma falha na análise. Tente novamente.	Aviso	Sim	Nenhum
Results Already Reported (Resultados já informados)	Sistema	O software determinou que já foi gerado um relatório do NIPT para o tipo de pool atual.	Atividade	Sim	Nenhum

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Unable to deliver email notifications (Não é possível enviar notificações por e-mail)	Sistema	O sistema não consegue enviar notificações por e-mail.	Advertência	N/A	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Verifique a validação da configuração do e-mail definida no sistema. Consulte <a href="#">Configure as notificações por e-mail do sistema na página 35</a>.</li> <li>2. Envie um e-mail de teste. Consulte <a href="#">Configure as notificações por e-mail do sistema na página 35</a>.</li> <li>3. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ol>
Time Skew Detected (Detectada distorção de tempo)	Preparação da biblioteca	O software detectou uma distorção de tempo de mais de 1 minuto entre o carimbo de data/hora fornecido pelo Gerenciador de fluxo de trabalho e a hora local do servidor.	Advertência	Não	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Verifique a hora local no computador do Gerenciador de fluxo de trabalho.</li> <li>2. Verifique a hora local do Onsite Server informada na IU da web (guia Server Status [Status do servidor]).</li> </ol>

# Notificações de erros irrecuperáveis

Erros irrecuperáveis são condições que atingem um estado terminal em que nenhuma outra ação pode retomar a execução do ensaio.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Batch Failure (Falha de lote)	Preparação da biblioteca	Falha no CQ do lote.	Aviso	Sim	Reinicie o plaqueamento da biblioteca.
Report Generating Failure (Relate a falha na geração)	Geração de relatórios	O sistema falhou ao gerar um relatório.	Alerta	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>Verifique o espaço no disco disponível. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>. Se o espaço for insuficiente, limpe o espaço no disco ou faça backup dos dados. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Failed to Parse Run Parameters file (Falha ao analisar o arquivo Parâmetros da execução)	Sequenciamento	O sistema não conseguiu abrir/analisar o arquivo RunParameters.xml.	Advertência	Sim	O arquivo RunParameters.xml está corrompido. Verifique a configuração do instrumento e faça o novo sequenciamento do pool.
Unrecognized Run Parameters (Parâmetros de execução não reconhecidos)	Sequenciamento	O software leu Parâmetros da execução que não são compatíveis.	Advertência	Sim	O software não conseguiu criar parâmetros de execução de sequenciamento com base no arquivo de configuração do instrumento. Verifique a configuração do instrumento e faça o novo sequenciamento do pool.
Invalid Run Parameters (Parâmetros de execução inválidos)	Sequenciamento	O software leu Parâmetros de execução necessários que não são compatíveis com o ensaio.	Advertência	Sim	A verificação de compatibilidade do software falhou. Verifique a configuração do instrumento e faça o novo sequenciamento do pool.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
No Pool Barcode found (Não foi encontrado um código de barras do pool)	Sequenciamento	O software não conseguiu associar a lâmina de fluxo da execução do sequenciamento a um código de barras de pool conhecido.	Advertência	Sim	Possível lançamento incorreto do código de barras do pool. Faça o ressequenciamento do pool.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sequenciamento concluído, mas arquivo do código de barras do pool está ausente)	Sequenciamento	A execução do sequenciamento foi concluída, mas o arquivo com o código de barras do pool não foi detectado.	Alerta	Sim	Possível sistema de sequenciamento falha. Entre em contato com o Suporte técnico da Illumina para obter assistência.
Unable to read Pool Barcode File (Não foi possível ler o arquivo do código de barras do pool)	Sequenciamento	O arquivo que contém o código de barras do pool está corrompido.	Alerta	Sim	Possível falha do sistema de sequenciamento ou da rede. Entre em contato com o Suporte técnico da Illumina para obter assistência.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Pool Barcode File Mismatch (Divergência no arquivo do código de barras do pool)	Sequenciamento	O arquivo do código de barras do pool detectado faz referência a um ID de lâmina de fluxo diferente do ID associado à execução do sequenciamento.	Alerta	Sim	Possível sistema de sequenciamento falha. Entre em contato com o Suporte técnico da Illumina para obter assistência.
Sequencing Timed Out (Tempo esgotado do sequenciamento)	Sequenciamento	A execução do sequenciamento não foi concluída em um prazo especificado.	Advertência	Sim	Verifique o sistema de sequenciamento e a conexão de rede. Faça o novo sequenciamento do pool.
Sequencing QC files generation failed (Falha na geração de arquivos de CQ de sequenciamento)	CQ de sequenciamento	A execução do sequenciamento foi concluída, mas os arquivos de CQ InterOp estão corrompidos.	Alerta	Sim	Verifique o sistema de sequenciamento e a conexão de rede. Faça o novo sequenciamento do pool.
Sequencing QC failed (Falha no CQ de sequenciamento)	CQ de sequenciamento	A execução do sequenciamento foi concluída e o sequenciamento apresentou falha na verificação do CQ.	Aviso	Sim	Faça o novo sequenciamento do pool.

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Analysis Failed for Maximum number of attempts (A análise falhou pelo número máximo de tentativas)	Análise	Todas as tentativas de análise apresentaram falha. Não haverá novas tentativas.	Advertência	Sim	Faça o novo sequenciamento do segundo pool.
Analysis Post-Processing Failed (Falha no pós-processamento da análise)	Pós-análise	O software falhou no pós-processamento dos resultados da análise.	Alerta	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Se estiver usando um NAS, verifique a conexão de rede. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>• Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>

Notificação	Etapa	Quando	Nível de alerta	E-mail	Ação recomendada
Analysis Upload Failed (Falha no upload da análise)	Pós-análise	O software falhou em fazer o upload dos resultados da análise para o banco de dados.	Alerta	Sim	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se estiver usando um NAS, verifique a conexão de rede. Consulte os <a href="#">Procedimentos de ação recomendados na página 106</a>.</li> <li>Possível falha do hardware. Reinicialize o servidor. Se o problema persistir, envie um e-mail ao Suporte técnico da Illumina.</li> </ul>
Plate Level Contamination Detected (Contaminação do nível da placa detectada)	Pós-análise	O cromossomo Y foi detectado para todas as amostras que passaram pelo CQ no pool.	Alerta	Sim	Reinicie o plaqueamento da biblioteca.

## Procedimentos de ação recomendados

ID da ação	Ação recomendada	Etapas
1	Verifique a conexão de rede	<p>Certifique-se de que o NAS de armazenamento remoto e o computador local estejam na mesma rede.</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Em uma linha de comandos do Windows (cmd), escreva o seguinte comando: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b> Se estiver usando um NAS, verifique também a conexão com o NAS.</li><li>2. Certifique-se de que não existam pacotes perdidos. Se houver pacotes perdidos, entre em contato com o administrador de TI.</li><li>3. Teste a conexão da seguinte forma:<ol style="list-style-type: none"><li>a. Faça login na IU da web da Onsite Server.</li><li>b. No menu Dashboard (Painel), selecione <b>Folder</b> (Pasta).</li><li>c. Selecione <b>Test</b> (Testar) e determine se o teste é bem-sucedido. Se o teste falhar, consulte <a href="#">Editar uma unidade de rede compartilhada na página 32</a> e confirme se todas as definições estão configuradas corretamente.</li></ol></li></ol>
2	Verifique o espaço no disco disponível.	<p>Certifique-se de que o Windows mapeie para a pasta Input (Entrada) do Onsite Server. Para obter mais informações, consulte <a href="#">Unidades do servidor de mapas na página 44</a>.</p> <p>Clique com o botão direito do mouse na unidade que mapeia para a pasta Input (Entrada). Selecione <b>Properties</b> (Propriedades) e visualize as informações sobre o espaço livre.</p>

ID da ação	Ação recomendada	Etapas
3	Limpe espaço no disco /faça backup dos dados	<p>A Illumina recomenda o backup periódico de dados e/ou o armazenamento dos dados de sequenciamento no servidor. Para obter mais informações, consulte <a href="#">Gerenciar uma unidade de rede compartilhada na página 32</a>.</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Para dados armazenados localmente no Onsite Server: Certifique-se de que o Windows mapeie para a pasta Input (Entrada) do Onsite Server. Para obter mais informações, consulte <a href="#">Unidades do servidor de mapas na página 44</a>.<ol style="list-style-type: none"><li>a. Dê um clique duplo na pasta Input (Entrada) e insira as credenciais para acessá-la.</li><li>b. Os dados de execuções de sequenciamentos são indicados com nomes de pastas correspondentes aos nomes de execuções de sequenciamentos.</li><li>c. Exclua ou faça backup das pastas de sequenciamento processadas.</li></ol></li><li>2. Para dados armazenados em um NAS remoto: Certifique-se de que o NAS de armazenamento remoto e o computador local estejam na mesma rede. Obtenha acesso à pasta na unidade remota. São necessárias credenciais de acesso de administrador de TI.<ol style="list-style-type: none"><li>a. Os dados de execuções de sequenciamentos são indicados com nomes de pastas correspondentes aos nomes de execuções de sequenciamentos.</li><li>b. Exclua ou faça backup das pastas de sequenciamento processadas.</li></ol></li></ol>

## Problemas do sistema

Problema	Ação recomendada
O software não é iniciado.	Se forem detectados erros ao iniciar o VeriSeq NIPT Assay Software, será exibido um resumo de todos os erros em vez da tela Log In (Fazer logon). Entre em contato com o Suporte técnico da Illumina para informar os erros indicados.
Restauração do banco de dados necessária.	Se for necessário um backup de restauração de um banco de dados, entre em contato com um engenheiro de atendimento de campo da Illumina.
Desvio do sistema detectado.	Quando é detectado um desvio do sistema, o VeriSeq NIPT Assay Software deixa de processar comunicações de outros componentes do sistema. Um administrador pode redefinir o funcionamento normal do sistema depois que este tiver entrado no estado de detecção de desvio.
O alarme do controlador RAID é ativado.	Um administrador pode selecionar o botão <b>Server alarm</b> (Alarme do servidor) na guia Server Status (Status do servidor) no painel do VeriSeq NIPT Assay Software para silenciar o alarme do controlador RAID. Se você pressionar esse botão, entre em contato com o Suporte técnico da Illumina para obter assistência adicional.

## Testes de processamento de dados

Conjuntos de dados pré-instalados no Onsite Server permitem a execução de testes operacionais do servidor e do mecanismo de análise.

### Teste o servidor

Esse teste simula uma execução de sequenciamento, ao mesmo tempo que simula a geração de resultados de análise sem realmente iniciar o Pipeline de análise. Execute esse teste para garantir que o Onsite Server esteja funcionando corretamente e que sejam gerados relatórios e notificações por e-mail. Duração: Aproximadamente 3 a 4 minutos.

#### Procedimento

1. Abra o diretório de entrada montado e, a seguir, abra a pasta TestingData.
2. Faça uma cópia de uma das pastas a seguir, que podem ser encontradas na pasta TestingData (DadosdeTeste):
  - Para dados NextSeq: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - Para dados NextSeqDx: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.

3. Renomeie a cópia em uma pasta com um sufixo \_XXX. \_XXX representa uma contagem sequencial da execução do teste. Por exemplo, se existir \_002 na pasta, renomeie a nova cópia para \_003.
4. Mova a pasta renomeada para a pasta de entrada.
5. Aguarde 3–5 minutos até que a execução seja concluída. Certifique-se de que as notificações por e-mail a seguir tenham sido recebidas:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Análise da execução do sequenciamento iniciada)
  - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Relatório do NIPT gerado para a execução do sequenciamento).
6. Associe os relatórios ao nome do sequenciamento atribuído à pasta.
7. Na pasta de saída, abra a pasta TestData\_NS\_CopyWorkflow ou TestData\_NDx\_CopyWorkflow e procure um dos seguintes relatórios:
  - 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.O tamanho de arquivo esperado é de aproximadamente 7,1 Kb.
8. Mova a execução de sequenciamento de teste de volta para a pasta TestingData. Essa prática ajuda a gerenciar o número de vezes em que o teste de sequenciamento é executado.

**OBSERVAÇÃO** Você pode excluir cópias antigas dos arquivos de teste para criar espaço.

## Dados de teste da execução de análise completa

Este teste efetua uma execução de análise completa. Realize este teste se o servidor não processar/analisa os dados ou se o tempo se esgotar. Duração: Aproximadamente 4 a 5 horas.

### Procedimento

1. Abra o diretório de entrada montado e abra a pasta TestingData.
2. Renomeie a pasta a seguir adicionando o sufixo \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXDX\_FullRun.  
O sufixo cria um nome exclusivo para cada execução de sequenciamento. Se a execução já tiver um sufixo, renomeie a pasta aumentando o valor numérico do sufixo em 1.
3. Mova a pasta renomeada para a pasta de entrada.
4. Aguarde cerca de 4–5 horas até que a análise seja concluída. Certifique-se de que as notificações por e-mail a seguir tenham sido recebidas:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Análise da execução do sequenciamento iniciada)
  - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Relatório do NIPT gerado para a execução do sequenciamento)

5. Associe os relatórios ao nome do sequenciamento atribuído à pasta.
6. Na pasta de saída, abra a pasta TestData\_NDx\_FullRun e verifique o seguinte relatório: TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab. O tamanho de arquivo esperado é de aproximadamente 7,1 Kb.
7. Mova a execução de sequenciamento de teste de volta para a pasta TestingData.

## Recursos e referências

A documentação a seguir está disponível para download no site do Illumina.

Recurso	Descrição
<i>Folheto da embalagem do VeriSeq NIPT Solution v2 (documento n.º 1000000078751)</i>	Define o produto e o uso previsto e fornece instruções de uso e procedimentos de solução de problemas.
<i>Microlab® Manual do Operador da Linha STAR, ID do documento da Hamilton 624668</i>	Fornecer informações sobre funcionamento e manutenção, além de especificações técnicas do instrumento automático de manuseio de líquidos Microlab STAR da Hamilton.

Visite as [páginas de suporte](#) da VeriSeq NIPT Solution v2 no site da Illumina para acessar a documentação, downloads de software, treinamentos on-line e perguntas frequentes.

## Acrônimos

Acrônimo	Definição
BCL	Arquivo de identificação de bases
CE-IVD	Marcação de conformidade europeia para produtos de diagnóstico <i>in vitro</i> .
cfDNA	DNA celular
DNA	Ácido desoxirribonucleico
DNS	Sistema de nome de domínio
FASTQ	Formato de arquivo baseado em texto para armazenar os resultados dos instrumentos de sequenciamento.
FF	Fração fetal
FIFO	Primeiro a entrar, primeiro a sair
iFACT	Teste individualizado de confiança de aneuploidia fetal
IP	Protocolo de Internet
LIMS	Sistema de gerenciamento de informações de laboratório
LLR	Razão logarítmica de verossimilhança

Acrônimo	Definição
MAC	Controle de acesso ao meio
NAS	Armazenamento ligado à rede
NES	Sites não excluídos
NGS	Sequenciamento de última geração
NIPT	Teste pré-natal não invasivo
NTC	Controle sem modelo
NTP	Protocolo de tempo para redes
PF	Filtro de passagem
CQ	Controle de qualidade
Regex	Expressão regular. Uma sequência de caracteres que podem ser usados por algoritmos de compatibilidade de cadeia de caracteres para validação de dados.
ACS	Aneuploidia do cromossomo sexual
SDS	Fichas de dados de segurança
SHA1	Algoritmo hash protegido 1
SSL	Secure Sockets Layer

## Assistência técnica

Para obter assistência técnica, entre em contato com o suporte técnico da Illumina.

**Site:** [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

**E-mail:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

**Fichas de dados de segurança (SDSs)** – Disponíveis no site da Illumina em [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

**Documentação do produto** – Disponível para download em [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, Califórnia 92122, EUA  
+1 (800) 809-ILMN (4566)  
+1 (858) 202-4566 (fora da América do Norte)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797

IVD

EC REP



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

**Patrocinador australiano**

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

PARA USO EM DIAGNÓSTICO IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados.

illumina®