

illumina®

# VeriSeq NIPT Solution v2

Szoftverútmutató

AZ ILLUMINA TULAJDONA  
1000000067940 sz. dokumentum v09  
2025. május  
IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA.

E termék használatára az Illumina, Inc. tulajdonát képező szabadalmak vonatkoznak. A termékért történő fizetésért a vásárló korlátozott, nem átruházható jogot kap a termék használatára a rendeltetésének megfelelően, e dokumentáció és a hozzá tartozó szerződési feltételek szerint. Ezen szabadalmak listája a [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents) oldalon található. A lista nem teljes körű. A szabadalmak sem kifejezett, sem hallgatólagos, sem kizárólagos módon egyéb jogosultsággal nem ruházzák Önt fel.

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licencet a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

**AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOkat IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKBE A TERMÉK (EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.**

**AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).**

© 2025 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott jogtulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html) weboldalon.

## Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
1000000067940 sz. dokumentum v09	2025. május	<p>Frissítésre kerültek a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>A magyarázó szöveg az Architecture Overview (Architektúra áttekintése) ábrán</li> <li>Sarzskezelés mintaobjektumának leírása.</li> <li>Utasítások a plazma izolálása során feltöltött mintákhoz.</li> <li>Figyelmeztető utasítások kerültek hozzáadásra a vonalkód és a poolozás újrafelhasználásának belefoglalása érdekében.</li> </ul> <p>A következők kerültek hozzáadásra:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Annak tisztázása, hogy a Workflow Manager nem ellenőrzi a mintarendelést.</li> <li>A Local Run Manager utasításaiban a Run Name (Futtatás neve) mezőre vonatkozó követelmények.</li> <li>A QC metrikus értelmezési útmutatóhoz lásd a Sequencing Analysis Viewer szoftver használati útmutatóját.</li> <li>A pool meghibásodása utáni újratesteléshez szükséges beállításokra vonatkozó utasítások.</li> <li>Az új lemezszintű szennyeződési hiba magyarázata és hibaelhárítása.</li> <li>Utasítások a rendszer áram alá helyezéséhez.</li> <li>A környezetvédelmi szempontok tisztázása.</li> <li>A NES felső és alsó határértékeire vonatkozó kiegészítő jelentés mérőszámaiban szereplő információk az iFACT sikertelenség tekintetében.</li> </ul> <p>A szekvenáló összes példányának lecserélése következő generációs szekvenálási rendszerre vagy szekvenálási rendszerre.</p>

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
Dokumentumszám: 1000000067940 v08	2023. június	A hibrid sarzsok mintalapjai leírásának eltávolítása a szoftver funkcióival való összehangolás érdekében.
Dokumentumszám: 1000000067940 v07	2023. február	<p>A kiszolgáló konfigurációs beállításainak módosítása a biztonság növelése érdekében. Az ML-STAR automatizálási jelszó megváltoztatásához a Illumina helyszíni szervizszemélyzetének helyszíni látogatása szükséges.</p> <p>A bemenő mintalapok vonalkód-információinak hozzáadására és a hibrid tételek mintalapjainak feltöltésére vonatkozó iránymutatások pontosítása.</p> <p>A felhasználónév létrehozására vonatkozó irányelvek frissítése.</p> <p>A hálózati jelszó mezőjére való hivatkozás eltávolítása a kiszolgáló konfigurációs utasításaiból.</p> <p>A részleges deléciós vagy duplikációs anomália példájának frissítése.</p> <p>Rendezési szabály hozzáadása az anomaly_ description mezőhöz. Az egy kromoszómán elhelyezkedő rendellenességek esetén a teljes kromoszómát érintő aneuploiditások előbbre kerülnek, mint a részleges törlések és duplikációk.</p> <p>Típus és Regex oszlop hozzáadása az Eredmény- és értesítési jelentések és a Folyamatjelentések szakaszban.</p> <p>A megfogalmazás frissítése az egész dokumentumban az egyértelműség javítása érdekében.</p>
Dokumentumszám: 1000000067940 v06	2021. augusztus	Az európai uniós meghatalmazott képviselő címének frissítése.

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
1000000067940 sz. dokumentum v05	2020. szeptember	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Az új biztonsági másolat titkosítása és hálózati jelszó funkciók utasításainak hozzáadása.</li> <li>• Az Egy tanúsítvány letöltése és telepítése szakasz frissítése részletesebb utasításokkal.</li> <li>• A hálózati jelszó megadásából álló új lépés hozzáadása és emlékeztető hozzáadása a tanúsítvány létrehozására Workflow Manager Szerverkonfiguráció részéhez.</li> <li>• A Szervermeghajtók kiosztása fejezet frissítése: a csak rendszergazdai jogosultság jelzése és az SMB verziójával való kompatibilitás frissítése.</li> <li>• Az Onsite Serverre vonatkozó Adatok archiválása részben a biztonsági másolat titkosítására való hivatkozás hozzáadása.</li> <li>• Az Assay Software webes felhasználói felülete bevezetőjéhez megjegyzés hozzáadása, hogy a szoftver nem érhető el mobileszközökről.</li> <li>• Tisztázó megjegyzések hozzáfűzése a kimeneti NIPT-jelentés kis-/nagybetűs írásáról.</li> <li>• Az értékpociók megjelenítésének frissítése az ember általi olvasáshoz az Eredmény- és értesítési jelentések fejezetben.</li> <li>• A Workflow Manager elnevezési szabályának frissítése a VeriSeq NIPT Workflow Manager teljes szoftvernév következetes megjelenítéséhez.</li> </ul>
1000000067940 sz. dokumentum v04	2020. február	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Az Adatbevitel a mintalapon és a Mintalap feltöltése témák frissítése: a mintalap-feltöltési funkció korlátozásának tisztázása.</li> <li>• Az ausztráliai szponzor és az Illumina Netherlands címének frissítése.</li> </ul>

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
1000000067940 sz. dokumentum v03	2019. október	<ul style="list-style-type: none"><li>• Környezeti feltételek szakasz hozzáadva a VeriSeq Onsite Server v2 rendszerhez.</li><li>• Az NIPT-jelentésben bemutatott előadással való egyezés céljából frissítve lett a B függelék Eredmény- és értesítési jelentések szakaszának nemi kromoszomális rendellenességek eredményeire vonatkozó előadása.</li></ul>
1000000067940 sz. dokumentum v02	2019. április	Az NIPT és a kiegészítő jelentések további adatokkal történő bővítése, hogy jobban illeszkedjenek az oktatási anyagokhoz.
1000000067940 sz. dokumentum v01	2019. február	A VeriSeq NIPT Solution v2 Software útmutatójának kiadása nyilvános használatra.
1000000067940 sz. dokumentum v00	2018. november	Első kiadás kizárólag belső használatra

# Tartalomjegyzék

Módosítási előzmények .....	iii
<b>VeriSeq NIPT Solution v2 .....</b>	<b>1</b>
Bevezetés .....	1
A rendszer felépítése .....	2
<b>VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>	<b>4</b>
Bevezetés .....	4
VeriSeq NIPT módszer .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	5
Adatbevitel a mintalapon .....	7
Minta-, sarzs- és poolérvénytelenítés .....	11
Mintalap feltöltése .....	12
Minta törlése .....	13
VeriSeq NIPT Services .....	13
A VeriSeq NIPT Services (VeriSeq NIPT szervizek) elindítása .....	13
<b>Új generációs szekvenálórendszer .....</b>	<b>17</b>
Bevezetés .....	17
Szekvenálási pool .....	17
Adattár-integráció .....	17
Elemzési teljesítmény .....	18
A hálózati forgalom korlátai .....	18
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	18
<b>VeriSeq NIPT Assay Software v2 .....</b>	<b>20</b>

<b>Bevezetés</b> .....	<b>20</b>
<b>VeriSeq NIPT Assay Software összetevő</b> .....	<b>20</b>
VeriSeq NIPT Assay Software feladat .....	22
Szekvenáláskezelő .....	24
Analitikaifolyamat-kezelő .....	25
<b>Webes kezelőfelület</b> .....	<b>25</b>
Végfelhasználói licencmegállapodás .....	27
A webes kezelőfelület konfigurálása .....	27
Jelentkezzen be a webes kezelőfelületre .....	27
Infópult .....	28
Felhasználók kezelése .....	30
Megosztott hálózati meghajtók kezelése .....	32
Hálózati és tanúsítványbeállítások konfigurálása .....	33
A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása .....	35
A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása .....	36
Hálózati jelszavak konfigurálása .....	37
Kijelentkezés .....	38
<b>Elemzés és jelentéskészítés</b> .....	<b>38</b>
Demultiplikálás és FASTQ-generálás .....	38
Szekvenálás minőség-ellenőrzése .....	39
Magzati frakció becslései .....	40
A végső pontszám meghatározásánál felhasznált statisztikai adatok .....	40
Elemzési minőség-ellenőrzés .....	41
NTC-minták minőség-ellenőrzése .....	41
Lemezsintú szennyeződés .....	41
<b>VeriSeq NIPT Onsite Server v2</b> .....	<b>42</b>
Helyi lemez .....	42
Helyi adatbázis .....	42
Adatok archiválása .....	43
Szervermeghajtók leképezése .....	44
Indítsa újra a szerveret .....	45
Ki- és újrabekapcsolás .....	45
A kiszolgáló leállítása .....	46
Váratlan leállásból történő visszaállítás .....	46
Környezeti feltételek .....	46



<b>Minőség-ellenőrzési mérőszámok</b> .....	<b>48</b>
Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok .....	48
Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok .....	49
<b>Rendszerjelentések</b> .....	<b>51</b>
Bevezetés .....	51
Létrehozott fájlok .....	51
A jelentésfájl felépítése .....	51
Rendszerjelentések összegzése .....	53
Jelentéskészítési események .....	55
Eredmény- és értesítési jelentések .....	57
NIPT-jelentés .....	57
Kiegészítő jelentés .....	65
Mintaérvénytelenítési jelentés .....	73
Mintatörlési jelentés .....	74
Pool-újra vizsgálati kérelem jelentés .....	74
Folyamatjelentések .....	74
Sarzskezdeményezési jelentés .....	75
Sarzsérvénytelenítési jelentés .....	75
Könyvtárminta-jelentés .....	76
Könyvtárreagens-jelentés .....	77
Könyvtár Labware-jelentés .....	78
Könyvtárkvant. jelentés .....	79
Könyvtárfolyamat-napló .....	79
Pooljelentés .....	81
Poolérvénytelenítési jelentés .....	81
Szekvenálási jelentés .....	82
Sikertelen elemzési jelentés .....	83
<b>Hibaelhárítás</b> .....	<b>84</b>
Bevezetés .....	84
Az Assay Software értesítései .....	84

Folyamatértesítések .....	84
Érvénytelenítési értesítések .....	86
Korrigálható hibák .....	87
Nem korrigálható hibák .....	92
Ajánlott műveleti eljárások .....	98
<b>Rendszerhibák .....</b>	<b>100</b>
<b>Adatfeldolgozási tesztek .....</b>	<b>100</b>
A szerver tesztelése .....	100
Teljes tesztadatelemzés futtatása .....	101
<b>Források és hivatkozások .....</b>	<b>103</b>
Rövidítések .....	103
Műszaki támogatás .....	104

# VeriSeq NIPT Solution v2

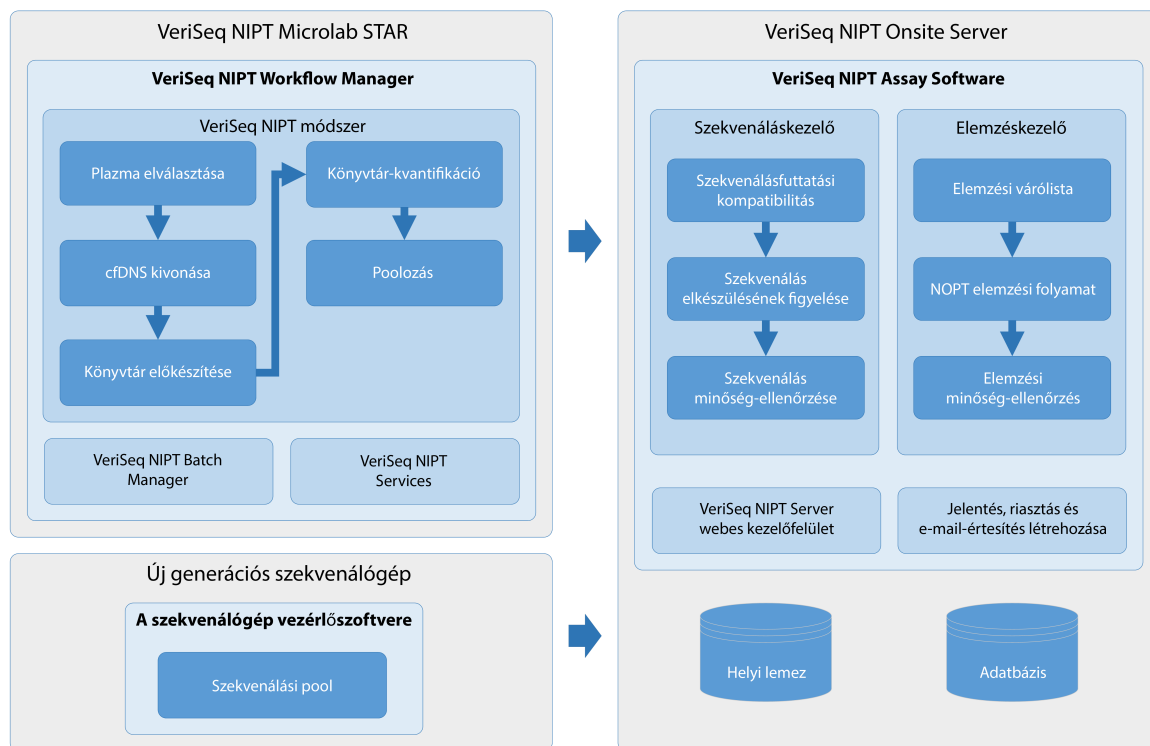
## Bevezetés

A VeriSeq NIPT Solution v2 egy *in vitro* diagnosztikai vizsgálat, amelynek célja a magzat aneuploiditásainak szekvenálásalapú- szűréssel való felismerése. A vizsgálat a legalább a 10. gesztációs hétben lévő anyától származó perifériásteljesvér-mintán történik. A vizsgálat kétféle szűrési típust kínál: az alapszintű szűrést és a teljes genomon végzett szűrést. Az alapszintű szűrés csak a 21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma aneuploiditási állapotáról ad információt. A teljes genomon végzett szűrés az összes autoszóma részleges delécióit és duplikációit, valamint az összes kromoszóma aneuploiditási állapotát megadja. Mindkét szűrési típusnál lehetőség van a nemikromoszóma-aneuploiditás (SCA) meghatározására. A termék egyik szűrési típus esetében sem használható a diagnózis felállításának vagy az egyéb, terhességgel kapcsolatos döntések meghozatalának egyedüli alapjaként.

A VeriSeq NIPT Solution v2 rendszer architektúrája a következő komponensekből épül fel:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Automatizált folyadékkezelő eszköz, amely a VeriSeq NIPT Workflow Manager és VeriSeq NIPT Sample Prep Kit minta-előkészítési készlet-ek segítségével készíti elő és követi nyomon a könyvtári mintákat. Az ML STAR az VeriSeq NIPT Assay Software v2 analízisre szánt minták előkészítéséhez a -et használja a *VeriSeq NIPT Solution v2 – terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)* tájékoztatóban található Használati utasításnak megfelelően.
- **Next-Generation Sequencing (NGS) Instrument** (Új generációs (NGS) szekvenálókészülék) – amely a teljes genomon szekvenálást végző készülék, amely klasztergenerálást és szekvenálást biztosít. A vezérlőszoftver gondoskodik a szekvenálási futtatás beállításáról és a szekvenálási leolvasások generálásáról a kvantifikált könyvtárkeverék összes mintáján.
- **VeriSeq NIPT Onsite Server v2** – Egy szerver, amely a VeriSeq NIPT Assay Software v2 futtatására, valamint a páros végű szekvenálási adatok elemzéséhez szükséges adatok tárolására szolgál. Az VeriSeq NIPT Assay Software folyamatosan monitorozza és elemzi a szekvenálási adatokat, és gondoskodik a mintaeredmények, a folyamatjelentések és az értesítések előállításáról.

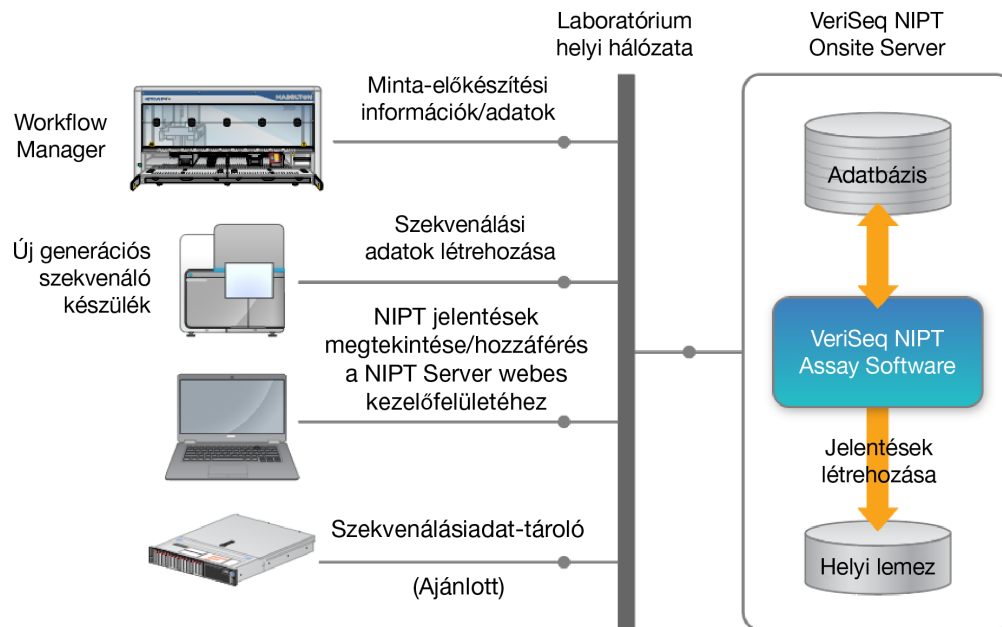
1. ábra VeriSeq NIPT Solution v2 Összetevők



## A rendszer felépítése

A VeriSeq NIPT Solution v2 a laboratórium helyi hálózatán (LAN) keresztül ugyanazt az alhálózatot használva kapcsolja össze az összes rendszert. A helyi hálózat használata rugalmas berendezésszpozicionálást és bővíthető teljesítményt biztosít, mivel további készülékek és/vagy ML STAR munkaállomás csatlakoztatható hozzá. Az alábbi ábra a rendszer felépítésének áttekintését tartalmazza.

2. ábra VeriSeq NIPT Solution v2 Architecture Overview (Az architektúra áttekintése)



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

## Bevezetés

Az VeriSeq NIPT Workflow Manager műszerre telepített ML STAR egy egyszerűen használható és intuitív grafikus kezelőfelülettel rendelkezik, és a VeriSeq NIPT Solution v2 vizsgálat alapján a vérminták előkészítésének automatizálására szolgál. Az VeriSeq NIPT Workflow Manager az adatfeldolgozás, adattárolás, mintakövetés és a munkafolyamat-logika végrehajtása érdekében adatkapcsolatot tart fent a VeriSeq NIPT Onsite Server v2 szerverrel.

A VeriSeq NIPT Workflow Manager a következő szoftvermodulokhoz, más néven eljárásokhoz biztosít hozzáférést:

- VeriSeq NIPT módszer
- VeriSeq NIPT Batch Manager
- VeriSeq NIPT Services

## VeriSeq NIPT módszer

A VeriSeq NIPT Method (módszer) az ML STAR-on található minták automatizált feldolgozását irányítja. A módszer a következő feldolgozási lépéseket hajtja végre:

- **Plasma Isolation** (Plazmaizoláció) – 1 ml izolált plazmát továbbít a vérmintavételi csőből. A folyamatszabályzó logika egy sarzsot készít az VeriSeq NIPT Assay Software segítségével. Az egyes sarzsok különböző mintaadatokat tartalmaznak, ideértve a mintavonalkódot, a mintatípust, a szűrés típusát, a lyukpozíciót, valamint a nemjelölőt.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (Sejtmentes DNS (cfDNS) kivonása) – cfDNS-t szűr ki 900 µl plazmából.
- **Library Preparation** (Könyvtár-előkészítés) – A tisztított cfDNS-ből szekvenálásra kész könyvtárakat hoz létre. A könyvtárak a sarzs minden mintájához egyedi indexeket tartalmaznak.
- **Library Quantification** (Könyvtár-kvantifikáció) – Interkaláló fluoreszcens festék alkalmazásával, egy 384 lyukú mikrotiter lemez használatával a cfDNS-koncentráció meghatározására szolgál. A lemez egy jelölt DNS-standard görbét és a sarzsban található összes minta duplikátumát tartalmazza. A rendszer a mikrotiterlemez-olvasóban található nyers fluoreszcens kiolvasásokat használja, a standard görbe alapján pedig kiszámítja a mintakonzentrációkat.
- **Pooling and Normalization** (Pooling és normalizáció) – A szekvenálás végrehajtásához a könyvtárakat különálló poolokba egyesíti. A rendszer a korábban meghatározott koncentrációkat alkalmazza a szekvenálásra kész poolban található egyes minták megfelelő átviteli mennyiségének a kiszámításához. A pool cső ekkor készen áll a szekvenálásra.

# VeriSeq NIPT Batch Manager

A VeriSeq NIPT Batch Manager a minták, a sarzsok és a poolok állapotának a kezelésére szolgál a kezelőfelületen keresztül. A rendszer több folyadékkezelési rendszeren és szekvenáló készüléken, valamint elemzési folyamaton keresztül képes nyomon követni a mintákat. A mintafeldolgozási eljárásokkal kapcsolatos további információkért lásd: *VeriSeq NIPT Solution v2 – terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)*.

A munkafolyamat mintáit három különböző kategórián keresztül kezelheti, ezeket objektumoknak hívjuk: Az objektumok leírása a következő táblázatban található.

Objektum	Leírás
Minta	Egyetlen vérmintavételi csőből származó 1 ml plazmaminta feldolgozásából származik. A minták a vérmintavételi cső vonalkódjához (a minta vonalkódja) és a sarzshoz vannak hozzárendelve.
Sarzs	24, 48 vagy 96 mintás lemez, amely a cfDNA Extraction (cfDNS kivonása) és a Library Prep (Könyvtár előkészítése) eljárásokon megy keresztül.
Pool	Normalizált, hígított, szekvenálásra kész duplaindexes könyvtárak. Egy pool legfeljebb 48 mintát tartalmazhat.

A következő táblázat a feldolgozás során az objektumokon végrehajtható műveleteket ismerteti.

Teendő	Objektum	Létrehozott jelentés	Leírás
Érvénytelenítés	Minta	Minta érvénytelenítése	A mintát „feldolgozásra már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. Az érvénytelenített minták esetében a rendszer nem hozza létre a vizsgálati eredményeket. Példa: A plazma izolálása során szemmel láthatóan vörösvértest került átvitelre.
	Sarzs	Sarzs érvénytelenítése	A sarzsot „már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. Ha a sarzsot a pool létrehozása előtt érvénytelenítik, akkor az összes minta érvénytelen lesz. Példa: Leejtik vagy más módon helytelenül kezelik a lemezt.
	Pool	Pool érvénytelenítése	A poolt „már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. A pool két érvénytelenítése után a pool összes mintája érvénytelen lesz. Példa: A teljes poolmennyiség két szekvenálás során is sikertelen eredményt ad.
A minőség-ellenőrzés eredménye sikertelen	Minta	Minta érvénytelenítése	A VeriSeq NIPT Solution v2 automatikusan érvénytelenként jelölte meg a mintát, mivel nem felelt meg egy meghatározott minőség-ellenőrzési (QC) mérőszámnak, vagy a rendszer folyadékkezelési hibát észlelt.
	Sarzs	Sarzs érvénytelenítése	A VeriSeq NIPT Solution v2 automatikusan érvénytelenként jelölte meg az egész sarzsot. Példa: A folyadékkezelés során rendszerhiba történt.
Törlés	Minta	Minta törlése	A laboratórium vezetősége törölként jelölte meg a mintát. A rendszer nem hoz létre vizsgálati eredményt.



Teendő	Objektum	Létrehozott jelentés	Leírás
Mintaattribútumok módosítása	Minta	Nemjelentés	A nemjelentést a felhasználó a következők egyikeként jelölte meg: Yes (Igen), No (Nem) vagy SCA. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Yes (Igen) – A minta neme jelentésre kerül.</li> <li>• No (Nem) – A minta neme nem kerül jelentésre.</li> <li>• SCA – Csak a szexkromoszóma-aneuploiditások kerülnek jelentésre.</li> </ul>
	Minta	Mintatípus	A minta típusát a felhasználó a következők egyikeként jelölte meg: Singleton (Egyke), Twin (Iker), Control (Kontroll) vagy No Template Control (NTC, nincs sablonkontroll). A minta típusa közvetlenül befolyásolja a vizsgálat elemzését. A pontos vizsgálati eredmények érdekében meg kell adni a minta típusát.
	Minta	Szűrés típusa	A felhasználó a következő szűréstípusok közül választhat: Basic (Alap) (csak a 21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma) vagy Genomewide (Teljes genom) (az összes kromoszóma).

Érvénytelenítés, minőség-ellenőrzési hiba vagy törlési művelet esetén a rendszer nem folytatja az objektum feldolgozását. A laboratóriumi adatkezelő rendszerek (LIMS) mintaérvénytelenítési jelentésekkel jelezhetik a minta újrafeldolgozását a vérmintavételi csőből.

## Adatbevitel a mintalapon

A beviteli mintalap a pácienssel kapcsolatos mintainformációkat kínál, mint például a minta típusa vagy a nemikromoszóma-jelentés állapota. A szekvenálási poolok létrehozásához hiánytalan mintaadatok szükségesek.

A beviteli mintalaphoz egy tabulátorral elválasztott szöveges (\*.txt) fájl kell lennie. A fájl oszlopfejlécei nevének pontosan meg kell egyezniük az alábbi táblázatban látható nevekkel.

Oszlopfejléc	Adattípus	Követelmények	Leírás
batch_name	Karakterlánc/üres	Kötelező	<p>A minta sarzsnevét jelzi. Ennek meg kell egyeznie az azonosítási módszernél (Workflow Manager) megadott sarzsnévvel, hogy a beviteli mintalap a megfelelő sarzshoz legyen hozzárendelve. A név legfeljebb 26 karakter hosszú lehet. Az oszlopot akár üresen is hagyhatja.</p> <p>Azokat a mintalapokat, amelyek nem tartalmaznak „batch_name” oszlopot, a rendszer nem fogadja el.</p>
sample_ barcode	Karakterlánc	Kötelező	<p>Az ML STAR készülékbe behelyezett vérmintavételi csöveken lévő vonalkódok.</p> <p>Ha mintavonalkódként egész szám van megadva, akkor az legfeljebb 15 számjegy hosszúságú lehet.</p> <p>Alfanumerikus mintavonalkódok esetén a hossz 32 karakter lehet. Ez utóbbiak kizárólag számokat, betűket, kötőjeleket (-) és aláhúzásjeleket (_) tartalmazhatnak.</p> <p>A minta vonalkódjában a nagy- és kisbetűk nem számítanak különbözőnek. A csak a nagy- vagy kisbetűkben különböző vonalkódok nem számítanak egyedinek. A minta vonalkódjának egyedinek kell lennie, és nem különbözhet csak a nagy- és kisbetűkben. Például a Sample01 és a sample01 mintanév nem számít különbözőnek.</p>
sample_type	Karakterlánc	Kötelező	<p>Az elemzésnél használt mintatípust jelzi.</p> <p>Megengedett értékek: Singleton (Egyke), Twin (Iker), Control (Kontroll) és NTC (NTC).</p>

Oszlopfejléc	Adattípus	Követelmények	Leírás
sex_ chromosomes	Karakterlánc	Kötelező	A magzat nemi kromoszómáinak jelentését jelzi. Megengedett értékek: „yes” (igen, van jelentés), „no” (nem, nincs jelentés) és „sca” (csak a nemikromoszóma-aneuploidok jelentése).
screen_type	Karakterlánc	Kötelező	Az elemzésnél használt szűrés típusát jelzi. Megengedett értékek: „Basic” (Alap) és „Genomewide” (Teljes genom).

A beviteli mintalap feltöltése a plazmaizoláció vagy a pooling során történik, a műveletet pedig a Batch Manager segítségével lehet végrehajtani. A rendszer automatikusan alkalmazza az NTC-k vonalkódjait, szűréstípusát, mintatípusát és nemjelentését. Különböző adatok szükségesek attól függően, hogy a mintalap feltöltése a plazmaizoláció vagy a pooling során történik-e. A rendszer a minta feltöltése során ellenőrzi a mintaadatokat. A Workflow Manager nem ellenőrzi a mintarendelést. A plazma izolálása során feltöltött mintáknak tartalmazniuk kell a tétel összes mintáját, kivéve az NTC-t. A pooling során a rendszer kéri a plazmaizoláció során nem feltöltött adatokat, az NTC-k esetében is (nemikromoszóma-jelentés és szűrés típusa).



### FIGYELEM!

A hibák elkerülése érdekében a plazmaizolációs lépésben ne adjon meg mintaadatokat vagy sorokat az NTC-khez.

Ellenőrizheti a minta betöltését a LIMS által generált tételben lévő összes mintára, vagy az újbóli vizsgálatot igénylő egyes mintákra vonatkozóan. Ha mintákat tölt be ismételt vizsgálat céljából, töltse fel a fennmaradó nyitott pozíciókat a rendelkezésre álló mintákkal.

Válasszon a mintalapok használatának következő stratégiái közül:

- Előre meghatározott sarzsokként (a LIMS által létrehozott sarzsok)
- Ad-hoc sarzskészítés (VeriSeq NIPT Workflow Manager által létrehozott sarzsok)

## Előre meghatározott sarzsok

A LIMS segítségével sarzsokat hozhat létre a mintafeldolgozás elkezdése előtt. Az előre meghatározott sarzsokban az összes minta már az ML STAR alá történő betöltés előtt egy sarshoz van társítva. A plazma elkülönítése során feltöltött mintalap magában foglalja a sarzs minden mintáját és az összes mintainformációt. A LIMS által létrehozott sarzsoknak tartalmazniuk kell értékeket a Batch ID (Sarzsazonosító) oszlopban. A Batch ID (Sarzsazonosító) oszlop segítségével ellenőrizhető, hogy a Workflow Manager programban a helyes sarzsazonosítót adták-e meg a feldolgozás kezdetén.

Az előre meghatározott sarzssal végzett megközelítés lezárja a betöltött pontos mintákat, mivel a rendszer megköveteli, hogy a mintalapon szereplő összes minta a sarzsban legyen. Nem szükséges további adatok megadása. A laboratórium további adatok bevitele nélkül folytathatja a végleges jelentés létrehozásával.

Az előre meghatározott sarzssal végzett megközelítés jellemzői és követelményei a következők.

- Teljes körű irányítást biztosít a sarzs tartalma felett.
- Megakadályozza a nem kívánt minták betöltését.
- Szükség van egy rendszerre, amely sarzsokat készít a készletből (speciális LIMS).
- Megkövetelheti, hogy a laboratóriumi dolgozók előkeressék a megfelelő mintákat a tárolóból. Másik lehetőségként speciális mintatárolási rendszert igényel.

## Eseti sarzsok

A laborban úgy hozhat létre sarzsokat, hogy a plazmaizoláció során fizikailag összegyűjti a mintacsöveket, majd az ML STAR rendszerébe helyezi azokat. Nincs szükség előzetes minta-sarzs hozzárendelésére. Ön határozhatja meg, hogy mely mintákat adja hozzá a sarzshoz.

Amikor a plazmaizoláció során a Workflow Manager kérdést tesz fel, a felhasználónak a **No Sample Sheet** (Nincs mintalap) lehetőséget kell választania. A Workflow Manager hozzárendeli a betöltött mintákat a manuálisan megadott sarzsazonosítóhoz, majd létrehoz egy sarzskezdeményezési jelentést.

Az eseti sarzslétrehozási megközelítés jellemzői és követelményei a következők:

- Sem LIMS rendszerre, sem mintalapra nincs szükség.
- A pooling során a minta típusával, a szűrés típusával és a nemjelentéssel szabadon módosíthatja a feltölteni kívánt sarzskezdeményezési jelentést. Bármikor hozzá lehet adni mintákat.
- Nincs automatizált ellenőrzés a minták sarzsba történő kiválasztása során. Nem kívánt minták is betölthetők.
- A mintaadatokat a pooling közben kell feltölteni.

## Mintaattribútumok módosítása

A szekvenálási futtatás elindítása előtt a VeriSeq NIPT Batch Manager alkalmazással módosíthatja az egyes minta nemikromoszóma-jelentés, a szűrési típus és a mintatípus attribútumokat.

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást. A részletekért lásd: [A Batch Manager megnyitása a\(z\) 11. oldalon](#).
2. A sarzsazonosító és a felhasználónév vagy a kezelő monogramja megadása után válassza az **OK** gombot.
3. A sarzslemezábrán válassza ki a mintához tartozó lyukpozíciót.
4. Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd a Sample Type (Minta típusa) legördülő listából válasszon ki egy mintatípus attribútumot.
5. A Sex Reporting (Nemjelentés) legördülő listából válasszon ki egy Nemjelentés attribútumot.

6. A Screen Type (Szűrés típusa) legördülő listából válasszon ki egy Szűrési típus attribútumot.
7. Válassza az **Edit** (Szerkesztés) lehetőséget.

## Minta-, sarzs- és poolérvénytelenítés

A mintafeldolgozás aktuális lépésétől függően érvényteleníthet egy mintát, egy sarzsot vagy egy mintapoolt is. Az érvénytelenítést követően a minta, a sarzs vagy a pool nem kerül feldolgozásra.

Egy tesztjelentés létrehozása előtt egy vagy több minta érvénytelenítéséhez használja a VeriSeq NIPT eljárást vagy a Batch Managert.

### Érvénytelenítés VeriSeq NIPT Method használatával

A minták érvénytelenítéséhez végezze el a következő lépéseket a mintafeldolgozás során.

1. A mindegyik Workflow Manager folyamat végén megjelenő Well Comments (Lyukkal kapcsolatos megjegyzések) ablakban jelölje ki a sikertelen lyukakat, majd válassza az **OK** gombot.
2. A legördülő menüből válasszon ki legalább egy megjegyzést, vagy jelölje be az **Other** (Egyéb) jelölőnégyzetet, és írja be a megjegyzést.
3. Jelölje be a **Fail Sample** (Sikertelen minta) jelölőnégyzetet, majd válassza az **OK** lehetőséget.
4. Ellenőrizze, hogy a rendszer sikertelenként rögzítette-e a mintát.

### Érvénytelenítés Batch Manager használatával

A Batch Managerrel az alábbiakat érvénytelenítheti:

- Egy mintát
- Egy sarzsot a Pool lépés befejezése előtt.
- Egy mintapoolt a Pool lépés befejezése után, de a tesztjelentés elkészítése előtt.

**MEGJEGYZÉS** A Batch Manager elindítása előtt lépjen ki minden futó eljárásból.

### A Batch Manager megnyitása

A Batch Manager megnyitásához végezze el az alábbi műveletek egyikét:

- Az alkalmazásindítón válassza a **VeriSeq NIPT Batch Manager** lehetőséget.
- Egy hálózathoz csatlakozó számítógépen a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` mappában a Hamilton futtatásvezérlővel nyissa meg a `(VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med)` Batch Manager eljárásfájlt.

### Minta érvénytelenítése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.

2. A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
3. A sarzslemezábrán válassza ki a sikertelen mintához tartozó lyukpozíciót.
4. Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd válassza az **Invalidate Sample** (Minta érvénytelenítése) lehetőséget.
5. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.  
A sarzslemezábrán az érvénytelenített minta zöld színről pirosra, az állapotcímke pedig érvényesről sikertelenre módosul.

## Sarzs érvénytelenítése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
3. A sarzslemezábrán válassza az **Invalidate Batch** (Sarzs érvénytelenítése) elemet.
4. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.  
Ha a sarzslemezábrán nincs a sarzshoz tartozó érvényes pool, az összes minta színe zöldről pirosra módosul. A sarzson belüli érvényes poolok érvényesek maradnak.

## Pool érvénytelenítése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza a **Pool Manager** lehetőséget.
3. Olvassa be a pool vonalkódját.
4. A User Name (Felhasználónév) mezőben adja meg a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
5. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.

## Mintalap feltöltése

A Batch Manageren keresztül feltölthető a mintaadatokat tartalmazó mintalap. Ezzel a funkcióval nagy mennyiségű mintaadat tölthető fel vagy módosítható.

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.

3. Válassza az **Upload New Sample Sheet** (Új mintalap feltöltése) elemet.
4. Keresse meg a feltölteni kívánt mintalapot, majd válassza az **OK** lehetőséget.

A mintalapon feltüntetendő információkkal kapcsolatban lásd: [Adatbevitel a mintalapon a\(z\) 7. oldalon](#) (Adatbevitel a mintalapon).

## Minta törlése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
3. A sarzslemezábrán válassza ki a törölt mintához tartozó lyukpozíciót.
4. Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd válassza a **Cancel Sample** (Minta törlése) lehetőséget.
5. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza a **Cancel** (Törlés) elemet.  
A sarzslemezábrán a törölt minta zöld színről pirosra módosul.

## VeriSeq NIPT Services

A VeriSeq NIPT Services (Services) számos eszközt tartalmaz, amelyek segítségével azML STAR és a Workflow Manager is konfigurálható, illetve ellenőrizhető. Ezek az eszközök nem elengedhetetlenek a rendszer normál működéséhez, de a rendszer hibaelhárításához az Illumina vagy a Hamilton műszaki ügyfélszolgálatának szüksége lehet rájuk. Ezek az eszközök a klasztersűrűségben bekövetkező elcsúszás esetén rendszerparaméter-beállításhoz is használhatók.

## A VeriSeq NIPT Services (VeriSeq NIPT szervizek) elindítása

A Services (Szolgáltatások) elindítása előtt zárjon be minden futó eljárást.

A VeriSeq NIPT Services rendszeréhez való hozzáféréshez alkalmazza a következő módszerek egyikét:

- Az alkalmazásindítóban válassza a **VeriSeq NIPT Services** (VeriSeq NIPT szervizek) lehetőséget.
- Egy hálózathoz csatlakoztatott számítógépen nyissa meg a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` mappát, majd a Hamilton Run Controller segítségével nyissa meg a VeriSeq NIPT Services metódusfájlját (`VeriSeqNIPT_Service.med`).

A Services (Szerviz) eszközökkel a következőket lehet elvégezni:

- **Individual Tests** (Különálló tesztek) – Komponenstesztek, amelyek az ML STAR hardver hibaelhárításához használhatók.
- **Service Tools** (Szervizeszközök) – A Workflow Manager konfigurálásához használható eszközök.

## Egyedi vizsgálatok

A Workflow Manager rendszeren előforduló hardveres problémák elhárításához az alábbi rendszertesztek lefuttatására lehet szükség.

Rendszerteszt	Leírás
Vonalkód/Automatikus betöltés	A rendszerdeck, az AutoLoader és a vonalkódozói funkció konfigurációjának ellenőrzése.
CPAC	A decken lévő CPAC fűtőrendszerek működésének ellenőrzése. Ellenőrzi továbbá az egyes egységek és a vezérlőszekrény közötti kábelkapcsolatokat.
BVS vákuum	A decken lévő alap vákuumrendszer (BVS) működésének ellenőrzése annak megállapítására, hogy a vákuum működik és képes elérni az üzemi nyomást.
Független csatorna	A független pipettacsatornák működésének ellenőrzése. Folyadék-visszatartási tesztet végez annak megállapítására, hogy a pipettacsatornák csöpögnek-e, és hogy a szállított folyadék mennyisége egységes-e.
iSwap	Az iSwap robotkar működésének tesztelése és a decktanítási pozíciók ellenőrzése.
96 fej	A CO-RE 96 pipettafej működésének ellenőrzése. Folyadék-visszatartási tesztet végez annak megállapítására, hogy a pipettacsatornák csöpögnek-e, és hogy a szállított folyadék mennyisége egységes-e.

Egyedi tesztek az alábbi módon hajthatók végre.

1. Válassza ki a végrehajtani kívánt tesztet.

**MEGJEGYZÉS** A Full IOQ Execution (Teljes IOQ végrehajtás) opció mind a hat tesztet lefuttatja egymás után.

2. Kövesse a képernyőn megjelenő utasításokat, és figyelje a berendezés működését és az esetleges rendszerhibákat.
3. A tesztek befejezése után válassza az **Abort** (Megszakítás) lehetőséget az eljárás bezárásához.
4. Ha szükség van a tesztek során a rendszer által létrehozott naplófájlokra, akkor azok az alábbi helyen találhatóak: C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles. A fájlok neve a következőképp kezdődik: VeriSeqNIPT\_Services.



## Szervizeszközök

A szervizeszközök lehetővé teszik a Workflow Manager és néhány vizsgálati paraméter konfigurálását.

Rendszerteszt	Leírás
Szerverkonfiguráció	Konfigurálja és megvizsgálja a kapcsolatot a VeriSeq NIPT Workflow Manager és az VeriSeq NIPT Assay Software között. A Workflow Manager működéséhez az ezen rendszerek közötti megfelelő kommunikáció elengedhetetlen.
Vizsgálatkonfiguráció	Az alapértelmezett könyvtár-koncentráció visszaállítására szolgál.
Fedélzeti betanító eszköz	A betanított deckpozíciók exportálására és importálására szolgál.

## Szerverkonfiguráció

Ha a VeriSeq NIPT Onsite Server v2 hálózati címe módosul, a Workflow Managerben adja meg az új címet a következő módon:

1. A Services Tools (Szervizeszközök) menüben válassza a **Server Configuration** (Szerverkonfiguráció) elemet.
2. Frissítse az URL-t az Onsite Server új címével.
3. Próbaüzenet küldéséhez válassza a **Test Connection** (Kapcsolat ellenőrzése) lehetőséget. Ha az üzenet nem érkezik meg, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
4. Az új cím mentéshez a System Configuration (Rendszerkonfiguráció) képernyőn válassza az **OK**, majd az **Apply** (Alkalmaz) elemet.

Ha frissíti a hálózati címet, frissítenie kell a Workflow Managert futtató számítógép SSL-tanúsítványát is. Nyissa meg a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftvert ezen a számítógépen, lásd az [Tanúsítvány letöltése és telepítése a\(z\) 34. oldalon](#)

Csak az Illumina szervizmérnökei frissíthetik az ML STAR automatizálási jelszót. A kiszolgálón tárolt jelszó webes felületen keresztül történő megváltoztatása előtt győződjön meg arról, hogy az Illumina szervizmérnöki csapatának valamelyik tagja felkeresse az Ön intézményét, és frissítse az ML STAR jelszavát. Ha a kiszolgáló webes felületén anélkül frissíti a jelszót, hogy az ML STAR készüléken frissítette volna, a rendszer működésképtelenné válik.

## Vizsgálatkonfiguráció

Az Assay Configuration vizsgálatkonfigurációs eszköz a következő paraméterek beállítására használható:

- **Target Library Concentration** (Könyvtárak célkoncentrációja) – A szekvenálórendszer keverékeiben lévő könyvtárak alapértelmezett koncentrációjának beállítása a Workflow Managerben. A koncentrációértékek futtatásonként kerülnek alkalmazásra a keverési eljárás során. További tájékoztatásért lásd: *VeriSeq NIPT Solution v2 – terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Alapértelmezett nemikromoszóma-jelentés) – Azt határozza meg, hogy a Use Default (Alapértelmezett beállítások használata) gomb megnyomásakor a rendszer milyen attribútumokat rendeljen hozzá a mintákhoz a minta-előkészítéskor. Ez a paraméter a Yes (Igen) vagy a No (Nem) értékre állítható.
- **Screen Type** (Szűrés típusa) – A minta szűrési típusát határozza meg. Ez a paraméter Basic (Alapszintű) vagy Genomewide (Teljes genomra kiterjedő) értékre állítható.

Végezze el a vizsgálati paraméterek beállítását az alábbiak szerint.

1. Válassza az **Assay Configuration** (Vizsgálat konfigurálása) lehetőséget, és állítsa be a paramétereket szükség szerint.
  - A Target Library Concentration (Cél könyvtár-koncentráció) (pg/μl) mezőben adja meg a szükséges értéket.
  - Állítsa be a Default Sex Chromosome Reporting (Alapértelmezett nemikromoszóma-jelentés) paramétert a szükséges értékre.
  - Állítsa be a Screen Type (Szűrés típusa) paramétert a szükséges értékre.
2. Válassza az **Apply** (Alkalmaz) lehetőséget.

## Fedélzeti betanító eszköz

Hibaelhárítás során szüksége lehet a betanított pozícióértékek exportálására. A pozíciókat és azok értékeit tartalmazó lista létrehozásához használja a Deck Teach Toolt.

1. Válassza a **Deck Teach Tool** (Deck oktatási eszköz) eszközt.
2. Válassza az **Export** (Exportálás) lehetőséget.
3. Mentési helyként alapértelmezetten a listázott hely jelenik meg. Fogadja el az alapértelmezett helyet, vagy adja meg a betanított deckpozíciókat tartalmazó szöveges fájl mentési helyét.
4. Válassza az **OK** lehetőséget.  
A Deck Teach Tool (Deck oktatási eszköz) elemi a Workflow Managerben található összes betanított Labware pozíció értékeit tartalmazó szöveges fájlt.
5. A Method Selection (Eljárásválasztó) képernyőre történő visszalépéshez válassza a **Cancel** (Mégse) lehetőséget.

# Új generációs szekvenálórendszer

## Bevezetés

A új generációs szekvenálórendszer szekvenálási kiolvasásokat generál a kvantifikált könyvtárpool összes mintáján, és integrálódik a VeriSeq NIPT Solution v2 szoftverrel a Onsite Server segítségével. A szekvenálási adatokat az VeriSeq NIPT Assay Software elemzéskezelője értékeli ki.

Vegye figyelembe a következőket, amikor a szoftvert új generációs szekvenálórendszer a VeriSeq NIPT Solution v2 integrálja.

- Adattárolás integrálása.
- Elemzési teljesítmény.
- A hálózati forgalom korlátjai.

## Szekvenálási pool

Az VeriSeq NIPT Assay Software működéséhez egy új generációs szekvenálórendszer szükséges, amely képes az előkészített könyvtárpoolból szekvenálási adatokat létrehozni a következő specifikációk alapján:

- 2 x 36 páros végű kiolvasás készítése.
- Kompatibilis a VeriSeq NIPT Sample Prep Kit minta-előkészítési készlet indexadaptereivel.
- Kétcsatornás kémia.
- Bázisazonosítási (BCL) fájlok automatikus létrehozása.

## Adattár-integráció

A VeriSeq NIPT Solution v2 szekvenálási futtatási feladat elvégzésekor 25–30 GB szabad hely szükséges a új generációs szekvenálórendszer számára. A tényleges adatméret a végső klasztersűrűség függvényében változhat. Az Onsite Server több mint 7,5 TB tárhelyet biztosít, ami körülbelül 300 szekvenálási futtatáshoz elegendő ( $7500 / 25 = 300$ ).

Adattárolási célokra képezze le a új generációs szekvenálórendszer-t a Onsite Server-re a következő módszerek egyikével:

- Ideiglenes adattárként használja az Onsite Server-t. Ebben a konfigurációban a készülék közvetlenül a szerverre van leképezve, és az adatok tárolása a helyi meghajtón történik.
- Nagy kapacitású laborban használjon hálózati tárolót (NAS). Konfigurálja a új generációs szekvenálórendszer-et, hogy a szekvenálási adatokat közvetlenül a NAS egy adott helyén tárolja.

Ebben a beállításban az Onsite Server-t a NAS adott helyének ellenőrzésére konfigurálhatja, amely lehetővé teszi a szerver számára, hogy figyelemmel kísérje a következő szekvenálási futtatásokat. Több új generációs szekvenálórendszer hozzáadásával megnövelhető a mintafeldolgozási teljesítmény. A szerver NAS-ra való leképezésével kapcsolatos további információért lásd:

[Megosztott hálózati meghajtók kezelése a\(z\) 32. oldalon](#) (Megosztott hálózati meghajtó kezelése).

A új generációs szekvenálórendszer szerverre vagy a NAS-ra való leképezésével kapcsolatos további információért lásd a rendszer használati útmutatóját.

## Elemzési teljesítmény

A VeriSeq NIPT Analysis Pipeline jellemzően 5 óra alatt dolgozza fel egy szekvenálási futtatás adatait. Ha bővíteni szeretné a laboratóriumot, hogy több mintát tudjon feldolgozni, akkor vegye figyelembe, hogy egy szerver naponta legfeljebb négy futtatást tud feldolgozni, azaz  $48 \text{ minta} \times 4 = 192 \text{ mintát}$  naponta. További bővítési megoldásokért forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.

## A hálózati forgalom korlátai

A VeriSeq NIPT Solution v2 a laboratórium helyi területi hálózatát (LAN) használja az új generációs szekvenálórendszer, az Onsite Server, és NAS közötti adatátvitelhez (ha konfigurálva van). A feldolgozható minták mennyiségének növelésekor az informatikai infrastruktúra adatforgalmára vonatkozó következő korlátozásokat vegye figyelembe:

- A körülbelül 10 óra alatt létrehozott 25 GB-nyi adat átlagos adatátviteli sebessége kb. 0,7 MB/mp szekvenálógépenként.szekvenálórendszer
- Előfordulhat, hogy a laboratórium infrastruktúrájának más forrásokból származó adatforgalmat is támogatnia kell, így ezekkel is számolni kell.

## VeriSeq NIPT Local Run Manager

Ha a VeriSeq NIPT Local Run Manager modullal ellátott új generációs szekvenálórendszer-et használ, akkor a szekvenálás előkészítéséhez végezze el az alábbiakat.

1. A VeriSeq NIPT Local Run Manager modulban válassza a **Create run** (Futtatás létrehozása) lehetőséget.
2. A legördülő menüből válassza ki a **VeriSeq NIPT** (VeriSeq NIPT) lehetőséget.
3. Töltse ki az alábbi mezőket:
  - Run Name (Futtatás neve) (újnak és egyedinek kell lennie)
  - Run Description (Futtatás leírása) (nem kötelező)
  - Pool Barcode (Pool vonalkódja)



## FIGYELEM!

A Local Run Manager modulon megadott pool vonalkódnak egyeznie kell a Workflow Manager alkalmazásban megadott pool vonalkóddal. Ha a futtatási beállítások nem megfelelők, akkor az VeriSeq NIPT Assay Software visszadobhatja a futtatást és szükség lehet a szekvenálás ismételt elvégzésére. A pool-vonalkódoknak újaknak és egyedinek kell lenniük. A korábban beolvasott vonalkódok nem használhatók fel újra, még akkor sem, ha a pooling esemény nem történt meg. Az újraindított sarzsokhoz tiszta, nem regisztrált csőre van szükség. Az elemzés sikertelen lesz, ha a vonalkód egy korábban elemzett sarzshoz vagy megszakított pooling eseményhez tartozik.

4. Válassza ki a **Save Run** (Futtatás mentése) lehetőséget.

Ha végzett a futtatás beállításával, akkor a készülék szoftverén tudja elindítani a futtatást.

# VeriSeq NIPT Assay Software v2

## Bevezetés

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 statisztikai adatokat generál a vizsgált minták kromoszóma-példányszámainak kiértékeléséhez és meghatározza az elemzésre kiválasztott kromoszómák aneuploiditását. Az, hogy a rendszer mely kromoszómákon végzi el az elemzést, a kiválasztott szűréstípustól függ, mely lehet Basic (Alap) (21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma) vagy Genomewide (Teljes genom) (az összes kromoszóma). A Genomewide (Teljes genom) opció kiválasztása esetén a szoftver az autoszom példányszámtöbblet és -hiány szubkromoszóma-régióinak jelenlétét is megvizsgálja. Az új generációs szekvenálóműszer 36 bázispárvégű kiolvasás formátumú elemzést generál.

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 a VeriSeq NIPT Onsite Server v2 rendszeren üzemel. Az Onsite Server a VeriSeq NIPT Solution v2 központi eleme és csatlakozási pontként szolgál a VeriSeq NIPT Workflow Manager, a új generációs szekvenálórendszer (az új generációs szekvenálórendszer).és a felhasználó között.

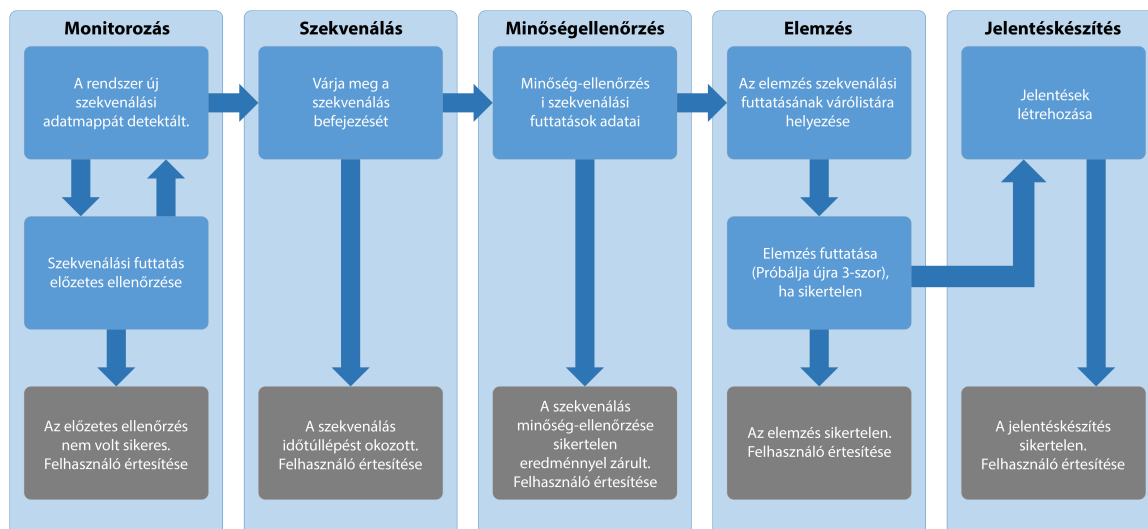
A VeriSeq NIPT Assay Software összepárosítja a kiolvasásokat a referencia humán genommal és elvégzi az elemzést azokon a kiolvasásokon, amelyek egyeznek a genom egyedi pozícióival vagy régióival. Az VeriSeq NIPT Assay Software kizárja azokat a duplikált kiolvasásokat és régiókat, amelyek az euploid mintákon nagy varianciával társulnak. Normalizálja a szekvenálási adatokat a nukleotidtartalmakhoz, valamint korrigálja a szarzeffekteket és a varianciát okozó egyéb, nem kívánt forrásokat. A cfDNS töredék hosszának információját a páros végű szekvenálási kiolvasásokból származtatja. Az VeriSeq NIPT Assay Software ezenkívül felméri a szekvenálási lefedettség adatokat azokon a régiókon, amelyek közismerten gazdagok a magzati vagy anyai cfDNS-ben. A töredék hosszából és a lefedettség elemzéséből generált adatokat felhasználva megbecsüli az egyes minták magzati frakcióját (FF).

A felhasználó kiválaszthatja a szűrési opciókat az egyes mintákhoz a teszt menüből, és az VeriSeq NIPT Assay Software ezek szerint jelenti, hogy talált-e rendellenességet vagy sem. Az alap szűrés esetén minden rendellenesség aneuploiditás. A teljes genomon végzett szűrés esetén a rendellenesség lehet aneuploiditás vagy részleges törlés/duplikáció.

## VeriSeq NIPT Assay Software összetevő

Az VeriSeq NIPT Assay Software folyamatosan fut, és figyeli az új szekvenálási adatokat, amint azok bekerülnek az Onsite Server lévő Input mappába. Új szekvenálási futtatás azonosításakor az alábbi műveleteket hajtja végre.

## 3. ábra Az adatok áramlásának diagramja



- 1. Monitoring (Monitorozás)** – Előzetesen ellenőrzi az új szekvenálási futtatás validitását. Amikor a szoftver új szekvenálási futtatást észlel, a következő validitási ellenőrzéseket hajtja végre:
  - a. Ellenőrzi, hogy a futtatási paraméterek megfelelnek-e a várt értékeknek.
  - b. Az áramlási cellát egy ismert meglévő poolt tartalmazó csőhöz társítja.
  - c. Megerősíti, hogy nem történt meg korábban a pool feldolgozása. A rendszer nem engedélyezi az ismételt futtatásokat.

Ha az ellenőrzések bármelyike sikertelen eredménnyel zárul, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- 2. Sequencing (Szekvenálás)** – Folyamatosan figyeli, hogy a szekvenálási futtatás elkészült-e. A futtatásnak meghatározott időn belül el kell készülnie. Ha ez az idő letelik, de a futtatás nem készült el, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- 3. QC (Minőség-ellenőrzés)** – Megvizsgálja a szekvenáló gép által létrehozott InterOp minőség-ellenőrzési fájlokat. A szekvenálórendszer Az VeriSeq NIPT Assay Software ellenőrzi a klaszterek számát, a klasztersűrűséget és a kiolvasások minőségi pontszámait. Az InterOp QC mérőszámok értelmezésével kapcsolatos útmutatásért olvassa el az *Sequencing Analysis Viewer szoftver használati útmutatóját (dokumentumszám: 15020619)*. Ha a minőség-ellenőrzési feltételek nem teljesülnek, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- 4. Analysis (Elemzés)** – A szerveren beállított, különböző műszerek által generált szekvenálási futtatások elemzési sorát kezeli. A szerver egyszerre egy elemzési munkát végez, és időrendi sorrendben (FIFO) végzi el azokat. A sikeres elemzést követően megkezd a sorban következő futtatás elemzését. Ha az elemzés sikertelenül zárul vagy időtúllépést okoz, akkor az VeriSeq NIPT Assay Software automatikusan újraindítja az elemzést. A szoftver legfeljebb háromszor próbálkozik újra. A rendszer minden sikertelen próbálkozásról e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.

5. **Reporting** (Jelentéskészítés) – Az elemzés befejezése után létrehozza a végeredményeket tartalmazó jelentést. Ha hiba történik, és a jelentés nem jön létre, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.

## VeriSeq NIPT Assay Software feladat

Az VeriSeq NIPT Assay Software automatizált és a felhasználó által kezdeményezett feladatokat egyaránt képes végrehajtani.

### Automatizált feladatok

Az VeriSeq NIPT Assay Software az alábbi automatizált feladatokat végzi el:

- **Sample preparation log collation and storage** (Minta-előkészítési napló egyeztetése és tárolása) – A rendszer minden lépés végén készít kimeneti fájlokat, amelyek az Output mappa ProcessLogs mappájába kerülnek. Az áttekintésért lásd: [A jelentésfájl felépítése a\(z\) 51. oldalon](#) (A jelentésfájl felépítése), a részletekért lásd: [Folyamatjelentések a\(z\) 74. oldalon](#) (Folyamatjelentések).
- **Alert, email, and report notification generation** (Riasztási, e-mailes és jelentésértesítések létrehozása) – Felügyeli a sarzs, a pool és a minta validitási állapotát a minta-előkészítési lépések és a szekvenálási adatok, illetve elemzésadatok minőség-ellenőrzése során, külön-külön az egyes mintáknál. Az VeriSeq NIPT Assay Software ezen validitási ellenőrzések alapján határozza meg, hogy a folyamat folytatható-e, és hogy az eredményeket jelenteni kell-e. Ha a minőség-ellenőrzési eredmények alapján egy sarzs vagy pool érvénytelenítődik, az VeriSeq NIPT Assay Software megszakítja a folyamatot. Ekkor a felhasználó e-mailes értesítést kap, létrejön egy jelentés, és megjelenik egy riasztás a webes kezelőfelületen.
- **Sequence data analysis** (Szekvenálási adatok elemzése) – Az integrált NIPT Analysis Software segítségével elemzi az egyes, a poolban multiplexált minták nyers szekvenálási adatait. Az VeriSeq NIPT Assay Software meghatározza az egyes minták aneuploiditási eredményeit. A rendszer a felhasználó által érvénytelenített vagy törölt minták eredményeit nem jelenti. A minőség-ellenőrzési feltételeknek nem megfelelő minták esetében a rendszer indoklást ad a sikertelenség okáról, magukat az eredményeket azonban nem jeleníti meg. További tájékoztatásért lásd: [NIPT-jelentés a\(z\) 57. oldalon](#).
- **Results file generation** (Eredményfájlok létrehozása) – A minta eredményeit egy tabulátorral elválasztott értékfájlban hozza létre; a fájlt az Output mappába menti. További tájékoztatásért lásd: [NIPT-jelentés a\(z\) 57. oldalon](#).
- **Report generation** (Jelentés létrehozása) – Az VeriSeq NIPT Assay Software létrehozza a kiegészítő információkat, értesítéseket és folyamatjelentéseket. További tájékoztatásért lásd: [Rendszerjelentések a\(z\) 51. oldalon](#) (Rendszerjelentések).



- **Sample, pool, and batch invalidation** (A minta, a pool és a sarzs érvénytelenítése)
  - **Sample invalidation** (Minta érvénytelenítése) – A VeriSeq NIPT Assay Software akkor jelöl meg érvénytelenként egy adott mintát, amikor a felhasználó:
    - Manuálisan érvényteleníti a mintát.
    - Az egész lemezt érvényteleníti a könyvtár-előkészítés során, még a poolok létrehozása előtt.

Minta érvénytelenként való megjelölése esetén a rendszer automatikusan létrehozza a mintaérvényesítési jelentést. Lásd: [Mintaérvénytelenítési jelentés a\(z\) 73. oldalon](#) (Mintaérvénytelenítési jelentés).

- **Pool and batch invalidation report generation** (Pool- és sarzsérvénytelenítési jelentés létrehozása) – A poolokat és a sarzsokat csak a felhasználó tudja érvényteleníteni. Az érvénytelenített poolokat a rendszer nem dolgozza fel. Azokat a poolokat, amelyek már létre lettek hozva egy érvénytelen sarzsból, a rendszer nem érvényteleníti automatikusan, így azok feldolgozhatók. Érvénytelenített sarzsból azonban nem lehet új poolt létrehozni. Pool érvénytelenítésekor a rendszer kiad egy pool-újra vizsgálati kérelem jelentést. Ennek feltételei az alábbiak:

- Érvényes sarzs.
- Az adott sarzshoz nincs több elérhető pool.
- A megengedett poolok száma még nem lett elérve az adott sarzsnál.

További információk: [Pool-újra vizsgálati kérelem jelentés a\(z\) 74. oldalon](#) (Pool-újra vizsgálati kérelem jelentés).

- **Retest management** (Újra vizsgálat kezelése)
  - **Pool failures** (Sikertelen poolok) – A sikertelen poolok jellemzően olyan poolok, amelyek elbuktak a szekvenálási minőség-ellenőrzésen. Ha a futtatást megszakítják, az VeriSeq NIPT Assay Software nem folytatja a sikertelen poolok feldolgozását. Ismételten végezze el a szekvenálást egy második pool részmintával a pool és a HT1 arányának, a pool koncentrációjának vagy mindkettőnek a módosításával.
  - **Sample failures** (Sikertelen minták) – A szoftver lehetővé teszi, hogy szükség esetén ismét elvégezze a vizsgálatokat a sikertelen mintákon. A sikertelen mintákat egy új sarzsba kell belevenni, majd a vizsgálat lépésein végigmenve újra fel kell dolgozni.
  - **Reruns** (Újrafuttatások) – A rendszer nem végzi el azon poolok ismételt elemzését, amelyek korábban már sikeresen feldolgozott és jelentett mintákat tartalmaznak. A minták újrafuttatásához helyezze a mintát egy új lemezbe, és vegye fel egy új sarzsba.

## Felhasználói feladatok

A VeriSeq NIPT Solution v2 lehetővé teszi a felhasználók számára, hogy a következő feladatokat végezzék el.

A Workflow Manager használatával:

- Az alábbiak megjelölése érvénytelenként:
  - Egy minta.
  - Egy sarzsban lévő összes minta.
  - Az egy poolal társított összes minta.
- Egy adott minta megjelölése töröltként. Az VeriSeq NIPT Assay Software ezután a végeredményeket tartalmazó jelentésben töröltként fogja megjelölni az eredményt.

A VeriSeq NIPT Assay Software használata:

- A laboratórium hálózati infrastruktúrájába telepítendő és integrálandó szoftver konfigurálása.
- A konfigurációs beállítások módosítása – például hálózati beállítások, megosztott mappa helye vagy felhasználói fiókok kezelése.
- A rendszer és a sarzs állapotának, az eredmény- és sarzsfeldolgozási jelentés, a tevékenység- és auditnaplók, valamint a vizsgálati eredmények megtekintése.

**MEGJEGYZÉS** A feladatok elvégzésének lehetősége a felhasználói jogosultságoktól függ. További tájékoztatásért lásd: [Felhasználói szerepkörök hozzárendelése a\(z\) 30. oldalon](#) (Felhasználói szerepkörök hozzárendelése).

## Szekvenáláskezelő

A VeriSeq NIPT Assay Software a szekvenáláskezelőn keresztül kezeli a szekvenálóműszerek által létrehozott szekvenálási futtatásokat. Beazonosítja az új szekvenálási futtatásokat, validálja a futtatási paramétereiket és összekapcsolja a pool vonalkódot egy, a könyvtár-előkészítési folyamat során létrehozott ismert poolal. Ha nincs mód társításra, akkor értesíti a felhasználót és leállítja a szekvenálási futtatás feldolgozását.

A sikeres validálás után az VeriSeq NIPT Assay Software tovább folytatja a szekvenálási futtatások monitorozását egészen addig, amíg azok el nem készülnek. A kész szekvenálási futtatások bekerülnek az analitikaifolyamat-kezelő feldolgozásra váró sorába (lásd: [Analitikaifolyamat-kezelő a\(z\) 25. oldalon](#) (Analitikaifolyamat-kezelő)).

## Szekvenálásfuttatási kompatibilitás

A VeriSeq NIPT Assay Software csak azokat a szekvenálási futtatásokat elemzi, amelyek kompatibilisek a cfDNS analitikai munkafolyamattal.

A bázisazonosítók létrehozásához kizárólag kompatibilis szekvenálási eljárásokat és szoftververziókat használjon.

**MEGJEGYZÉS** Annak biztosítása érdekében, hogy az adatok minősége a specifikációkon belül legyen, rendszeresen ellenőrizze a szekvenálási adat-teljesítmény mérőszámait.

A VeriSeq NIPT Local Run Manager modul a következő olvasási paraméterekkel konfigurálja a szekvenálást:

- Páros végű futtatás 2 x 36 ciklusolvasással.
- Kettős indexálás két 8 ciklusos indexolvasással.

## Analitikaifolyamat-kezelő

Az analitikaifolyamat-kezelő indítja el az aneuploiditási detektálás folyamatát. A folyamat egyszerre egy szekvenálási futtatást dolgoz fel, amely poolonként átlagosan legfeljebb 5 órát vesz igénybe. Ha a folyamat nem tudja feldolgozni a poolt, vagy áramkimaradás, illetve időtűllépés miatt nem tudja befejezni az elemzést, az analitikaifolyamat-kezelő automatikusan újra a feladatlistára helyezi a futtatást. Ha a pool feldolgozása egymás után háromszor nem sikerül, az analitikaifolyamat-kezelő a futtatást sikertelennek minősíti, és hibaüzenetet hoz létre.

Sikeres elemzés esetén a rendszer elkészíti a NIPT-jelentést. További tájékoztatásért lásd: [NIPT-jelentés a\(z\) 57. oldalon](#).

## Munkafolyamat határideje és tárolási követelmények

A cfDNA (cfDNS) analitikai munkafolyamatra az alábbi idő- és tárhelykorlátozások érvényesek.

Paraméter	Alapértelmezett érték
Maximális szekvenálási idő	20 óra
Maximális elemzési idő	10 óra
Minimális átmenetítár-méret	900 GB

## Webes kezelőfelület

Az VeriSeq NIPT Assay Software helyi webes kezelőfelületet biztosít, amelyen keresztül a hálózatról bárholnan könnyedén elérhető az Onsite Server. A webes kezelőfelület az alábbi funkciókkal rendelkezik:

**MEGJEGYZÉS** Az VeriSeq NIPT Assay Software webes felhasználói felülete nem támogatja a mobil eszközöket.

- **View recent activities** (Legutóbbi tevékenységek megtekintése) – Megmutatja, hogy milyen lépések lettek végrehajtva a vizsgálat során. Számos ilyen tevékenységről a rendszer e-mailben is értesíti a felhasználót. További tájékoztatásért lásd: [Az Assay Software értesítései a\(z\) 84. oldalon](#) (Értesítések).

- **View errors and alerts** (Hibák és riasztások megtekintése) – Megmutatja azokat a problémákat, amelyek megakadályozhatják a vizsgálat folytatását. A rendszer a hibaüzeneteket és a riasztásokat elküldi e-mailben a felhasználónak. További tájékoztatásért lásd: [Az Assay Software értesítései a\(z\) 84. oldalon](#) (Értesítések).
- **Configure the server network settings** (A szerver hálózati beállításainak konfigurálása) – Illumina munkatársai rendszerint elvégzik a hálózat konfigurálását a rendszer üzembe helyezésekor. Ha azonban a helyi hálózaton változtatások történtek, akkor szükség lehet ezen beállítások módosítására. További információk: [Hálózati és szerverbeállítások konfigurálása a\(z\) 33. oldalon](#) (Hálózati és szerverbeállítások módosítása).
- **Manage server access** (Szerverhozzáférés kezelése) – Az Onsite Server rendszergazda és kezelő szintű hozzáférést különböztet meg. Ezek határozzák meg, hogy milyen tevékenységeket, riasztásokat és hibanaplókat lehet megtekinteni, valamint hogy milyen módosításokat lehet végrehajtani a hálózati és adatkiosztási beállításokon. További információkért lásd: [Felhasználók kezelése a\(z\) 30. oldalon](#) (Felhasználók kezelése).
- **Configure sequencing data folder** (Szekvenálási adatok mappájának konfigurálása) – Alapértelmezés szerint a rendszer a szerveren tárolja a szekvenálási adatokat. Egy központi NAS segítségével azonban a tárhely kibővítésére is lehetőség van. További tájékoztatásért lásd: [Szervermeghajtók leképezése a\(z\) 44. oldalon](#) (Szervermeghajtók leképezése).
- **Configure email notification subscribers list** (Az e-mailes értesítők feliratkozóinak konfigurálása) – Azon feliratkozók kezelése, akik e-mailes értesítőt kapnak a hibaüzenetekről és a vizsgálati folyamat során jelentkező riasztásokról. További tájékoztatásért lásd: [A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása a\(z\) 35. oldalon](#) (A rendszer e-mailes értesítései).
- **Reboot or shutdown the server** (Szerver újraindítása vagy leállítása) – A szerver újraindítása vagy leállítása, szükség szerint. Újraindításra vagy leállításra bizonyos konfigurációs beállítások érvénybe léptetéséhez, vagy egy szerverhiba helyreállításához lehet szükség. További tájékoztatásért lásd: [Indítsa újra a szervert a\(z\) 45. oldalon](#) (A szerver újraindítása) és [A kiszolgáló leállítása a\(z\) 46. oldalon](#) (A szerver leállítása).
- **Configure database backup encryption** (Adatbázis biztonsági másolata titkosításának konfigurálása) – Engedélyezi az adatbázis kiszolgálón található biztonsági másolatainak titkosítását és a titkosítási jelszó beállítását. Lehetővé teszi egy ideiglenes, titkosítás nélküli biztonsági másolat létrehozását is. További tájékoztatásért lásd: [A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása a\(z\) 36. oldalon](#) (A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása).
- **Configure network passwords** (Hálózati jelszavak konfigurálása) – A kiszolgáló, valamint a két szekvenálórendszer és aVeriSeq NIPT Microlab STAR közötti kommunikációhoz szükséges hálózati jelszavak beállítása. További tájékoztatásért lásd: [Hálózati jelszavak konfigurálása a\(z\) 37. oldalon](#) (Hálózati jelszavak konfigurálása).

## Végfelhasználói licencmegállapodás

A webes kezelőfelületre történő bejelentkezéskor el kell fogadnia a végfelhasználói licencszerződést (EULA). A **Download EULA** (EULA letöltése) elemre kattintva letöltheti a végfelhasználói licencszerződést a számítógépére. A szoftver használatához a webes kezelőfelületen történő munkavégzés előtt el kell fogadnia a licencszerződést.

Miután elfogadta, visszatérhet a licencszerződés oldalára és letöltheti a dokumentumot, ha szüksége van rá.

## A webes kezelőfelület konfigurálása

Válassza ki a Settings (Beállítások) ikont. Ekkor megjelenik egy legördülő lista a konfigurációs beállításokkal. Az, hogy milyen beállítások jelennek meg, a felhasználó szerepkörétől és a kapcsolódó jogosultságoktól függ. További tájékoztatásért lásd: [Felhasználói szerepkörök hozzárendelése a\(z\) 30. oldalon](#) (Felhasználói szerepkörök hozzárendelése).

**MEGJEGYZÉS** A technikusok ezekhez a funkciókhoz nem férnek hozzá.

Beállítás	Leírás
User Management (Felhasználókezelése)	Felhasználók hozzáadása, aktiválása/inaktiválása és módosítása. Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Email Configuration (E-mail-konfiguráció)	Edit subscribers list for email notifications (Az e-mailes értesítések feliratkozó listájának módosítása)
Change Shared Folder Password (Megosztott mappa jelszavának módosítása)	Az sbsuser Onsite Server megosztott mappáihoz való hozzáféréséhez szükséges jelszavának módosítása. A jelszó csak alfanumerikus karaktereket tartalmazhat.
Reporting Settings (Jelentési beállítások)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Reboot Server (Szerver újraindítása)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Shut Down Server (Szerver leállítása)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.

## Jelentkezzen be a webes kezelőfelületre

Jelentkezzen be az VeriSeq NIPT Assay Software interfészbe az alábbiak szerint.

1. Egy olyan számítógépen, amelyik csatlakoztatva van ugyanahhoz a hálózathoz, mint az Onsite Server, nyissa meg az alábbi webböngészők egyikét:

- Chrome v69 vagy újabb
  - Firefox v62 vagy újabb
  - Internet Explorer v11 vagy újabb
2. Írja be a szerver IP-címét vagy az Illumina által a telepítéskor megadott szervert nevet:  
https://<Onsite Server IP address>/login. (pl. https://10.10.10.10/login).
  3. Ha a böngésző megjelenít egy biztonsági figyelmeztetést, akkor adja hozzá a címet a kivételekhez, hogy megjelenjen a bejelentkezési képernyő.  
A biztonsági figyelmeztetés azt jelzi, hogy a számítógépen nincs telepítve a secure sockets layer (SSL) tanúsítvány. A tanúsítvány letöltéséhez és telepítéséhez kövesse a [Tanúsítvány letöltése és telepítése a\(z\) 34. oldalon](#) (Tanúsítvány letöltése és telepítése) szakaszban található utasításokat.
  4. A bejelentkezési képernyőn adja meg az Illumina által megadott felhasználónevet és jelszót ügyelve a kis- és nagybetűkre, majd válassza a **Log In** (Bejelentkezés) lehetőséget.

**MEGJEGYZÉS** Az VeriSeq NIPT Assay Software 10 perc inaktivitás után automatikusan kijelentkezeti az aktuális felhasználót.

## Infópult

Bejelentkezés után megjelenik az VeriSeq NIPT Assay Software v2 infópult. A Dashboard (Infópult) a fő navigációs ablak. Ha bármikor vissza szeretne térni a **Dashboard** (Infópult) képernyőre, csak válassza a Dashboard (Infópult) menüelemet.

A Dashboard (Infópult) képernyőn mindig a legutóbbi 50 naplózott tevékenység látható (csak a naplózott események kerülnek megjelenítésre, így 50-nél kevesebb tétel is szerepelhet a képernyőn). A megelőző 50 tevékenység megjelenítéséhez és a tevékenységelőzményekben való böngészéshez válassza a tevékenységtáblázat jobb alsó sarkában található **Previous** (Előző) elemet.

## Legutóbbi tevékenységek megtekintése

A Recent Activities (Legutóbbi tevékenységek) lapon a legutóbbi VeriSeq NIPT Assay Software és Onsite Server tevékenységek rövid leírása található.

Név	Leírás
Időpont	A tevékenység dátuma és ideje.
Felhasználó	A tevékenységet végrehajtó felhasználó (ha értelmezhető).
Alrendszer	A tevékenységet végrehajtó entitás vagy folyamat, például felhasználó, vizsgálat vagy konfiguráció.
Részletek	A tevékenység leírása,

Név	Leírás
Szint	A tevékenységhez hozzárendelt szint. Lehetséges opciók: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Tevékenység) – Szervertevékenységet jelez, például rendszer-újraindítást vagy felhasználói bejelentkezést/kijelentkezést.</li> <li>• <b>Notice</b> (Értesítés) – Sikertelenül végrehajtott lépést jelez. Ilyen lehet például egy minta érvénytelenítése vagy a minőség-ellenőrzés sikertelensége.</li> <li>• <b>Warning</b> (Figyelmeztetés) – Azt jelzi, hogy hiba történt egy normál végrehajtás vagy hardverfunkció alkalmazása közben. Ilyen lehet például egy nem felismert futtatási paraméter vagy sikertelen elemzés.</li> </ul>

## Legutóbbi hibák megtekintése

A Recent Errors (Legutóbbi hibák) lapon a legutóbbi szoftver- és szervert hibák rövid leírása található.

Név	Leírás
Időpont	A tevékenység dátuma és ideje.
Felhasználó	A tevékenységet végrehajtó felhasználó (ha értelmezhető).
Alrendszer	A tevékenységet végrehajtó entitás vagy folyamat, például felhasználó, vizsgálat vagy konfiguráció.
Részletek	A tevékenység leírása,
Szint	A tevékenységhez hozzárendelt szint. Lehetséges opciók: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Sürgős) – Súlyos hardverhiba, amely akadályozza a rendszer működését. Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> <li>• <b>Alert</b> (Riasztás) – A normál működés során bekövetkező hiba. Ilyen lehet például a jelentés létrehozását megakadályozó konfigurációs hiba, elégtelen mennyiségű szabad hely vagy a lemez megsérülése.</li> <li>• <b>Error</b> (Hiba) – A normál működés során bekövetkező rendszer- vagy szervert hiba. Ilyen lehet például egy konfigurációs fájl hiba vagy hardveres hiba.</li> </ul>

## Rendszerállapot és riasztások megtekintése

A **Server Status** (Szerver állapota) lapon az alábbiak láthatók:

- **Date** (Dátum) – Aktuális dátum és idő
- **Time zone** (Időzóna) – A szerveren beállított időzóna. Az időzóna az e-mailek, a riasztások és a jelentések dátumánál és időpontjánál használatos.
- **Hostname** (Állomásnév) – A rendszer neve, mely a hálózat kiszolgálónevéből és a tartománynév-szerver (DNS) nevéből áll.
- **Disk space usage** (Használt lemezterület) – Az adatok tárolására jelenleg használt lemezterület százalékos formában

- **Software** (Szoftver) – Szoftverszabályozási konfiguráció (pl. CE-IVD)
- **Verzió** – VeriSeq NIPT Assay Software v2 verzió.

Az összefoglalón ezenkívül megjelenhet egy **Server alarm** (Szerverriasztás) gomb is, mely a RAID vezérlő riasztásának elnémítására szolgál. Ezt a gombot csak a rendszergazdák látják. Ha megnyomták ezt a gombot, utána vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával a további segítségért.

## Felhasználók kezelése

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag a szervizmérnökök és a rendszergazdák rendelkeznek a technikusok és az egyéb, a sajátjukéval azonos szinten lévő felhasználók hozzáadásához, módosításához és törléséhez szükséges jogosultságokkal.

### Felhasználói szerepkörök hozzárendelése

A felhasználói szerepkörök határozzák meg egy felhasználó hozzáférési és feladat-végrehajtási jogosultságait.

Szerepkör	Leírás
Szolgáltatás	Egy Illumina szervizmérnök, aki a rendszer első telepítését és beállítását végzi (a rendszergazda felhasználói szerepkört is ő hozza létre). Emellett a hibaelhárítást, a szerverjavítást, a szerverbeállítást és a konfigurációs beállítások módosítását is ő végzi el, valamint folyamatos szoftvertámogatást nyújt.
Rendszergazda	Egy laboratóriumi rendszergazda, aki beállítja és karban tartja a konfigurációs beállításokat, kezeli a felhasználókat, létrehozza az e-mail feliratkozók listáját, módosítja a megosztott mappa jelszavát, valamint újraindítja és leállítja a szervert.
Technikus	Egy laboratóriumi technikus, aki a rendszerállapotot és a riasztásokat tekintheti meg.

### Felhasználók hozzáadása

Az első telepítéskor egy Illumina-szervizmérnök megadja a rendszergazda felhasználót.

Felhasználó hozzáadásához tegye a következőt:

1. A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza az **Add New User** (Új felhasználó hozzáadása) lehetőséget.

**MEGJEGYZÉS** Minden mezőt kötelező kitölteni.



- Adja meg a felhasználónevet. A feltételek a következők:
  - Csak kisbetűs alfanumerikus karakterek (a–z és 0–9) használhatók.
  - 4–20 karakter hosszúságúnak kell lennie, és legalább egy számot tartalmaznia kell.
  - Az első karakter nem lehet szám.

**MEGJEGYZÉS** A felhasználónévben a nagy- és kisbetűk nem számítanak különbözőnek.

Az VeriSeq NIPT Assay Software a felhasználónevek alapján azonosítja azokat a személyeket, akik az VeriSeq NIPT Assay Software szoftverrel különböző műveleteket és vizsgálati eljárásokat végeznek.

- Adja meg a felhasználó teljes nevét. A teljes név csak a felhasználói profilon látható.
- Adja meg a jelszót, majd adja meg újra a megerősítéshez.  
A jelszónak 8–20 karakter hosszúságúnak kell lennie, és legalább egy nagybetűt, egy kisbetűt és egy számot kell tartalmaznia.
- Adjon meg egy e-mail-címet a felhasználónak.  
Minden felhasználónál egyedi e-mail-címet kell megadni.
- Válassza ki a kívánt felhasználói szerepkört a legördülő listából.
- Jelölje be az **Active** (Aktív) négyzetet a felhasználó azonnali aktiválásához, vagy törölje a jelölést, ha később szeretné csak aktiválni (például miután a felhasználó megkapta a szükséges képzést).
- Válassz ki kétszer a **Save** (Mentés) lehetőséget a változtatások elmentéséhez és megerősítéséhez. Ezután a felhasználó a módosított adatokkal megjelenik a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn.

## Felhasználók szerkesztése

A felhasználók adatai az alábbi módon szerkeszthetők.

- A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza ki a kívánt felhasználónevet.
- Módosítsa a felhasználó adatait, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot.
- A változtatások megerősítéséhez válassza ismét a **Save** (Mentés) gombot.  
Ezután a felhasználó a módosított adatokkal megjelenik a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn.

## Felhasználók inaktíválása

A felhasználók inaktíválása a következőképpen történik.

- A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza ki a kívánt felhasználónevet.
- Törölje a jelölést az **Activate** (Aktiválás) négyzetből, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot.
- A megerősítést kérő üzenetnél válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.  
A felhasználó állapota a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn „Disabled”-re (Letiltva) változik.

## Megosztott hálózati meghajtók kezelése

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag a szervizmérnökök és a rendszergazdák rendelkeznek a megosztott mappák hozzáadásához, módosításához és törléséhez szükséges jogosultságokkal.

### Megosztott hálózati meghajtó hozzáadása

Beállíthatja, hogy a rendszer a szekvenálási adatokat ne a szekvenálórendszerhez csatlakoztatott szerveren, hanem egy külön NAS-eszközön tárolja. A NAS nagyobb tárhelyet képes biztosítani az adatok és a rendszeres biztonsági mentések számára.

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
2. Válassza az **Add folder** (Mappa hozzáadása) lehetőséget.
3. Töltse ki az alábbi mezőket – a szükséges adatokért forduljon a rendszergazdához:
  - **Location** (Hely) – A NAS teljes elérési útvonala, amelynek tartalmaznia kell az adatok tárolására szolgáló mappa nevét is.
  - **Username** (Felhasználónév) – A NAS elérésekor az Onsite Server által kért felhasználónév.
  - **Password** (Jelszó) – A NAS elérésekor az Onsite Server által kért jelszó.
4. Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
5. A NAS-kapcsolat teszteléséhez válassza a **Test** (Teszt) lehetőséget.  
Ha a csatlakozás sikertelen, egyeztesse a szerver nevét, a hely nevét, a felhasználónevet és a jelszót a rendszergazdával.
6. A módosítások alkalmazásához indítsa újra a szerveret.

**MEGJEGYZÉS** A megosztott hálózati mappa funkció csak egy szekvenálási mappát támogat.

### Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
2. Módosítsa az elérési útvonalat, majd válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
3. A NAS-kapcsolat teszteléséhez válassza a **Test** (Teszt) lehetőséget.  
Ha a csatlakozás sikertelen, egyeztesse a szerver nevét, a hely nevét, a felhasználónevet és a jelszót a rendszergazdával.

### Megosztott hálózati meghajtó törlése

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
2. Válassza ki az elérési útvonalat annak módosításához.
3. Válassza a **Delete** (Törlés) lehetőséget a külső szekvenálási mappa eltávolításához.

## Hálózati és tanúsítványbeállítások konfigurálása

Egy Illuminaszervizmérnök az első telepítés során a Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn konfigurálja a hálózatot és a tanúsítványbeállításokat.

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a hálózati és tanúsítványbeállítások módosítására.

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a **Configuration** (Konfigurálás) lehetőséget.
2. Válassza a **Network Configuration** (Hálózati beállítások) fület, majd szükség szerint állítsa be a hálózati beállításokat.
3. A Secure Sockets Layer (SSL) tanúsítvány létrehozásához válassza a **Certification Configuration** (Tanúsítványkonfiguráció) fület.

### Tanúsítványbeállítások konfigurálása

A Secure Sockets Layer (SSL)-tanúsítvány egy olyan adatfájl, amely lehetővé teszi a biztonságos kapcsolatot az Onsite Server és a böngésző között.

1. A Certificate Configuration (Tanúsítványbeállítások konfigurálása) lapon beállíthatók az SSL-tanúsítvány alábbi beállításai:
  - **Laboratory Email** (Laboratórium e-mail-címe) – A vizsgálatokat végző laboratórium e-mail-címe (a rendszer ellenőrzi az e-mail-cím formátumát).
  - **Organization Unit** (Szervezeti egység) – Osztály.
  - **Organization** (Szervezet) – A vizsgálatokat végző laboratórium neve.
  - **Location** (Hely) – A vizsgálatokat végző laboratórium címe.
  - **State** (Település) – A vizsgálatokat végző laboratórium címének második sora.
  - **Country** (Ország) – A vizsgálatokat végző laboratórium országa.
  - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Tanúsítvány-aláírás (SHA1)) – A tanúsítvány azonosítószáma. Az SHA1 gondoskodik róla, hogy a felhasználók ne kapjanak a tanúsítványokkal kapcsolatos figyelmeztetéseket a VeriSeq NIPT Assay Software v2 elérésekor. Az SHA1 akkor jelenik meg, amikor tanúsítványt hoznak (újból) létre. További tájékoztatásért lásd: [Tanúsítvány újragenerálása a\(z\) 35. oldalon](#) (Tanúsítvány újragenerálása).
2. A változtatások jóváhagyásához válassza a **Save** (Mentés) gombot.

### Hálózati és szerverbeállítások konfigurálása

**MEGJEGYZÉS** A szerverkapcsolati hibák elkerülése érdekében a hálózati és szerverbeállítások módosítása előtt egyeztessen a rendszergazdával.

1. Az Onsite Server beállításait a Network Configuration (Szerverkonfiguráció) lapon lehet konfigurálni.
  - **Static IP Address** (Fix IP-cím) – Az Onsite Server számára kijelölt IP-cím.
  - **Subnet Mask** (Alhálózati maszk) – A helyi hálózati alhálózati maszkja.
  - **Default Gateway Address** (Alapértelmezett átjárócím) – Az alapértelmezett útválasztási IP-cím.
  - **Hostname** (Kiszolgálónév) – Az Onsite Server hálózati hivatkozási neve (alapértelmezés szerint „localhost”).
  - **DNS Suffix** (DNS-utótag) – A kijelölt DNS-utótag.
  - **Nameserver 1 and 2** (Névszerver 1 és 2) – A DNS -szerverek IP-címe vagy neve.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP időszerver 1 és 2) – Network Time Protocol (NTP) időszinkronizációs szerverek.
  - **MAC Address** (MAC-cím) – A szerver hálózati MAC-címe (nem módosítható).
  - **Timezone** (Időzóna) – A szerver helyi időzónája.
2. Ellenőrizze, hogy a megadott értékek megfelelőek-e, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot a szerver újraindításához és a változtatások életbe léptetéséhez.



### FIGYELEM!

Nem megfelelő beállítások esetén a kapcsolat megszakadhat a szerverrel.

## Tanúsítvány letöltése és telepítése

Egy SSL tanúsítvány letöltéséhez és telepítéséhez VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a **Configuration** (Konfigurálás) lehetőséget.
2. Válassza a **Certification Configuration** (Tanúsítványkonfiguráció) fület.
3. A Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn válassza a **Download Certificate** (Tanúsítvány letöltése) elemet.  
Letöltődik a root\_cert.der tanúsítványfájl.

**MEGJEGYZÉS** Ha a rendszer felszólítja a fájl mentésére, válasszon egy megjegyezhető helyet. Ha nem, keresse meg a letöltések alapértelmezett helyét. Egyes böngészők automatikusan mentik a fájlt egy Downloads (Letöltések) nevű mappába.

4. Keresse meg a mappát azon a számítógépen, amelyen mentette a fájlt.
5. A jobb egérgombbal kattintson **root\_cert.der** fájlra, és válassza az **Install Certificate** (Tanúsítvány telepítése) elemet.
6. Ha biztonsági figyelmeztetési ablak jelenik meg, a fájl megnyitásához kattintson az **Open** (Megnyitás) elemre.  
Megnyílik a Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálási varázsló).

7. A Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálási varázsló) Welcome (Üdvözljük) ablakában a Store Location (Mentés helye) alatt válassza a **Local Machine** (Helyi számítógép) elemet, majd a **Next** (Tovább) lehetőséget.
8. Válassza ki a **Place all certificates in the following store** (Minden tanúsítvány tárolása ebben a tárolóban) lehetőséget, majd kattintson a **Browse...** (Tallózás...) gombra.
9. A Select Certificate Store (Tanúsítványtároló kiválasztása) ablakban válassza a **Trusted Root Certification Authorities** (Megbízható legfelső szintű hitelesítésszolgáltatók) elemet, majd az **OK** gombot.
10. Ellenőrizze, hogy a Certificate Store (Tanúsítványtároló) tartalmazza-e a megbízható legfelső szintű hitelesítésszolgáltatókat, majd válassza a **Next** (Tovább) lehetőséget.
11. A Completing the Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálási varázsló befejezése) ablakban válassza a **Finish** (Befejezés) elemet.
12. Ha biztonsági figyelmeztetési ablak jelenik meg, a tanúsítvány telepítéséhez válassza a **Yes** (Igen) lehetőséget.
13. A varázslóból való kilépéshez a sikeres importálás párbeszédpanelen válassza az **OK** elemet.

## Tanúsítvány újragenerálása

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a tanúsítványok újragenerálására és a rendszer újraindítására.

A hálózati- vagy tanúsítványbeállítások módosítását követően egy tanúsítvány újragenerálásához:

1. A Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn válassza a **Regenerate Certificate** (Tanúsítvány újragenerálása) elemet.
2. A folytatáshoz válassza a **Regenerate Certificate and Reboot** (Tanúsítvány újragenerálása és újraindítás), a kilépéshez a **Cancel** (Mégse) elemet.

## A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 e-mail-értesítéseken keresztül kommunikál a felhasználókkal, és ilyen módon jelezi számukra a vizsgálat folyamatát, a riasztásokat és a szükséges felhasználói beavatkozásokat. A rendszer által küldött e-mail-értesítésekről lásd: [Az Assay Software értesítései a\(z\) 84. oldalon](#) (Assay Software értesítései).

Ügyeljen rá, hogy a postafiók levélszemétszűrője ne szűrje ki a szerverről érkező e-mail-értesítéseket. Az e-mail-értesítések a VeriSeq@<ügyfél e-mail-tartományneve> fiókról érkeznek, ahol az <ügyfél e-mail-tartományneve> a helyi informatikai csapat által, a szerver telepítésekor megadott név.

## E-mail feliratkozási lista létrehozása

Az e-mail értesítések a megadott feliratkozók listájára kerülnek elküldésre.

Feliratkozólista a következő módon hozható létre.

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Settings (Beállítások) ikont.
2. Válassza az **Email Configuration** (E-mail-konfiguráció) lehetőséget.
3. A Subscribers (Feliratkozók) mezőbe vesszővel elválasztva írja be az e-mail-címeket. Ellenőrizze, hogy az e-mail-címeket megfelelően írta-e be. A szoftver nem ellenőrzi az e-mail-címek formátumát.
4. Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
5. Válassza a **Send test message** (Próbaüzenet küldése) lehetőséget, amellyel próba e-mailt küldhet a listába felvett feliratkozók számára.  
Nézze meg a postafiókját, hogy az e-mail megérkezett-e.

**MEGJEGYZÉS** A próbaüzenet elküldése előtt ne feledje el kiválasztani a **Save** (Mentés) gombot. Ha a próbaüzenetet mentés előtt küldi el, az Ön által végzett módosítások elvesznek.

## A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása

Az VeriSeq NIPT Assay Software v2 lehetővé teszi a rendszergazdák számára, hogy be- és kikapcsolják a biztonsági másolat titkosítását. A rendszergazdák továbbá beállíthatják és módosíthatják az adatbázis biztonsági másolatának titkosítási jelszavát. Ez a jelszó szükséges az adatbázis biztonsági másolatának visszaállításához. Mentse el a jelszót egy biztonságos helyre, hogy később hozzáférhessen.

**MEGJEGYZÉS** Csak a rendszergazdák jogosultak az adatbázis biztonsági másolata titkosításának beállítására.

A biztonsági másolat titkosítása az alábbi módon állítható be.

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Settings (Beállítások) ikont.
2. Válassza a **Backup Encryption** (Biztonsági másolat titkosítása) lehetőséget.
3. Válassza az **Encrypt Backups** (Biztonsági másolatok titkosítása) jelölőnégyzetet.
4. Írja be a kívánt titkosítási jelszót az **Encryption Password** (Titkosítási jelszó) mezőbe.
5. Írja be ugyanazt a jelszót a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.
6. Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.

## Nem titkosított biztonsági másolat létrehozása

A VeriSeq NIPT Assay Software rendszerben a rendszergazdák létrehozhatnak nem titkosított biztonsági másolatot, amelyet használhat az Illumina műszaki ügyfélszolgálatának munkatársa. A nem titkosított biztonsági másolat csak 24 óráig létezik, majd automatikusan törlődik.

**MEGJEGYZÉS** Csak rendszergazdák hozhatnak létre nem titkosított biztonsági másolatot.

Nem titkosított biztonsági másolat az alábbi módon hozható létre.

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Settings (Beállítások) ikont.
2. Válassza a **Backup Encryption** (Biztonsági másolat titkosítása) lehetőséget.
3. Válassza a **Generate Unencrypted Backup** (Nem titkosított biztonsági másolat létrehozása) lehetőséget.
4. A megerősítést kérő ablakban válassza a **Yes** (Igen) lehetőséget.  
Egy üzenet kéri a nem titkosított biztonsági másolat létrehozásának megerősítését.
5. Válassza az **OK** lehetőséget.

A nem titkosított biztonsági másolat létrehozásának ellenőrzéséhez térjen vissza a VeriSeq NIPT Assay Software Dashboard (Infópult) képernyőjére, és tekintse meg a Recent Activities (Legutóbbi tevékenységek) táblázatot. A megjelenő új tevékenység megerősíti a nem titkosított biztonsági másolat sikeres létrehozását.

## Hálózati jelszavak konfigurálása

A rendszergazda vagy az Illumina szervizmérnök a Network Passwords (Hálózati jelszavak) oldalon beállíthatja az Onsite Server kiszolgáló és a VeriSeq NIPT Solution v2 összetevők közötti kommunikációhoz használt jelszavakat.



### FIGYELEM!

Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a hálózati jelszavak módosítására.

A hálózati jelszavak az alábbi módon konfigurálhatók.

1. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Settings (Beállítások) ikont.
2. Válassza a **Network Passwords** (Hálózati jelszavak) lehetőséget.
3. A **Sequencer Password** (Szekvenátor jelszava) mezőbe írja be a szekvenáló készülékek jelszavát.
4. Írja be a jelszót a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.



### FIGYELEM!

A szekvenátor jelszavának a folyamatban lévő szekvenálási futtatás közben végzett módosítása adatvesztést okozhat.

5. Válassza a **Save Sequencer Password** (Szekvenátor jelszavának mentése) lehetőséget. A kiszolgáló menti a szekvenáló készülék jelszavát. A kiszolgálóhoz csatlakoztatott mindegyik készüléknél frissítse a jelszót, hogy azok az új jelszót használják.
6. Az **Automation Password** (Automatizálási jelszó) mezőbe írjon be egy jelszót a VeriSeq NIPT Microlab STAR készülékhez.



### FIGYELEM!

Az automatizálási jelszónak a folyamatban lévő minta-előkészítés közben végzett módosítása adatvesztést okozhat.

Csak az Illumina szervizmérnökei frissíthetik az ML STAR automatizálási jelszót. A kiszolgálón tárolt jelszó webes felületen keresztül történő megváltoztatása előtt győződjön meg arról, hogy az Illumina szervizmérnöki csapatának valamelyik tagja felkeresse az Ön intézményét, és frissítse az ML STAR jelszavát. Ha a kiszolgáló webes felületén anélkül frissíti a jelszót, hogy az ML STAR készüléken frissítette volna, a rendszer működésképtelenné válik.

7. Írja be ugyanazt a jelszót az ML STAR készülékhez a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.
8. Válassza a **Save Automation Password** (Automatizálási jelszó mentése) lehetőséget. A kiszolgáló tárolja az ML STAR készülék jelszavát. A kiszolgálóhoz már csatlakoztatott mindegyik ML STAR készüléknél frissítse a jelszót, hogy azok az új jelszót használják.

## Kijelentkezés

- Válassza ki a képernyő jobb felső sarkában lévő felhasználói profil-ikont, majd válassza a **Log Out** (Kijelentkezés) lehetőséget.

## Elemzés és jelentéskészítés

A szekvenálási adatok begyűjtése után a rendszer elvégzi azok demultiplexelését, FASTQ formátumba konvertálását, a referencia genomhoz való igazítását és az aneuploiditási detektálás elemzését. Ez a szakasz azokat a mérőszámokat ismerteti, amelyeket az egyes mintákhoz meghatároz a rendszer.

## Demultiplikálás és FASTQ-generálás

A BCL formátumban tárolt szekvenálási adatokat a rendszer a bcl2fastq konvertálószoftverrel dolgozza fel. A bcl2fastq konvertálószoftver demultiplexeli az adatokat, és átkonvertálja a BCL-fájlokat a további elemzéseknél használatos standard FASTQ fájlformátumba. Az VeriSeq NIPT Assay Software minden egyes szekvenálási futtatáshoz létrehoz egy mintalapot (SampleSheet.csv). Ez a fájl a szoftver API



használatával történő minta-előkészítési folyamat során a szoftvernek elküldött mintaadatokat tartalmazza. A mintalapok egy fejléct tartalmaznak, ahol a futtatással kapcsolatos információk találhatóak, valamint több leíró sort az egy-egy adott áramlási cellában feldolgozott mintákról.

Az alábbi táblázat a mintalapadatok részleteit tartalmazza.



## FIGYELEM!

Ne módosítsa vagy szerkessze a mintalapfájlt. Ez egy a rendszer által létrehozott fájl, és a módosítások súlyos következményekkel járhatnak a fájl további feldolgozása során, ideértve a helytelen eredményeket vagy a sikertelen elemzést.

Oszlop neve	Leírás
SampleID	A minta azonosítója.
SampleName	A minta neve. Alapértelmezett: ugyanaz, mint a SampleID.
Sample_Plate	Egy adott minta lemezazonosítója. Alapértelmezett: üres.
Sample_Well	Egy adott minta lemezének lyukazonosítója.
I7_Index_ID	Az első indexadapter azonosítója.
index	Az első adapter nukleotidszekvenciája.
I5_Index_ID	A második adapter azonosítója.
index2	A második adapter nukleotidszekvenciája.
Sample_Project	Egy adott minta projektazonosítója. Alapértelmezett: üres.
SexChromosomes	Nemikromoszóma-elemzés. Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Igen) – A nemikromoszóma-aneuploiditás és a nem jelentése szükséges.</li> <li>• <b>No</b> (Nem) – Sem a nemikromoszóma-aneuploiditás, sem pedig a nem jelentése nem szükséges.</li> <li>• <b>SCA</b> – A nemikromoszóma-aneuploiditás jelentése szükséges, de a nem jelentése nem.</li> </ul>
SampleType	Minta típusa. Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Egyke) – Egyembirós terhesség.</li> <li>• <b>Twin</b> (Iker) – Többembriós terhesség.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontroll) – Az ismert nemi és aneuploiditási besorolás kontrollmintája.</li> <li>• <b>NTC</b> – Nincs kontrollminta-sablon (nincs DNS).</li> </ul>

## Szekvenálás minőség-ellenőrzése

A szekvenálás minőség-ellenőrzési mérőszámai azonosítják azokat az áramlási cellákat, amelyek elemzése nagy valószínűséggel sikertelen lesz. A klasztersűrűség, a szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya (PF), valamint az előfázishatás és a fázishatás mérőszámai

meghatározzák a szekvenálási adatminőséget, és számos új generációs szekvenálási alkalmazás részét képezik. Az előre jelzett illesztett kiolvasások mérőszáma megbecsüli a szekvenálási mélységet az áramlási cella szintjén. Ha az adatok rossz minősége miatt az előre jelzett kiolvasások száma nem teljesíthető, a futtatás feldolgozása megszakad. További információk: [Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok a\(z\) 49. oldalon.](#)

## Magzati frakció becslései

A magzati frakció (FF) a méhlepényből származó anyai vérminta sejtmentes, keringő DNS százalékát adja meg. Az VeriSeq NIPT Assay Software a cfDNS töredékméret-eloszlási adatait, valamint az anyai és magzati cfDNS genomlefedettsége közötti különbségeket felhasználva számolja ki az FF becsléseket.<sup>1</sup>

## A végső pontszám meghatározásánál felhasznált statisztikai adatok

A páros végű szekvenálási adatokat a rendszer minden kromoszóma esetén illeszti a referenciagenomhoz (HG19). Az egyedi, nem duplikált kiolvasások 100 kb-os gyűjtőkbe kerülnek. A rendszer a vonatkozó gyűjtőszámlálókat a korábban meghatározott régióspecifikus genomlefedettség alapján a GC-eltérés szerint korrigálja. Az ilyen korrigált gyűjtőszámlálók használata esetén az egyes autoszómákhoz tartozó statisztikai adatokat a rendszer az aneuploiditást befolyásoló lefedettségi régiók és az autoszómák maradék részének az összehasonlítása révén határozza meg. Az LLR (log likelihood ratio, logaritmusos valószínűségi arány) a lefedettségen alapuló értékek és a becsült FF figyelembevételével minden mintához kiszámításra kerül. Az LLR a megfigyelt lefedettség és az FF által befolyásolt minta és az ugyanazon megfigyelt lefedettség által nem befolyásolt minta előfordulási valószínűségének a hányadosa. Az arány kiszámításának módszere az FF becsült bizonytalanságát is figyelembe veszi. A további számításokhoz az arány természetes logaritmusát használja fel a rendszer. Az Assay Software az aneuploiditás meghatározása érdekében minden célkromoszómához és mintához kiszámolja az LLR értéket.

Az X és Y kromoszómák statisztikai adatai eltérnek az autoszómák ilyen adataitól. A nőneműként azonosított magzatok esetében az SCA-eljáráshoz az LLR és a normalizált kromoszómaértékeken alapuló osztályozás egyezése szükséges.<sup>2</sup> A rendszer specifikus LLR-értékeket számít a [45,X] (Turner-szindróma) és a [47,XXX] esetén. Hímneműként azonosított magzatok esetében az SCA-meghatározással kapott [47,XXY] (Klinefelter-szindróma) vagy [47,XYY] alapulhat az X és Y kromoszómák (NCV\_X és NCV\_Y) normalizált kromoszóma-értéke közötti összefüggésen. A hímnemű

---

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

<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.

magzathoz tartozó minta akkor lehet [47,XXY], ha az NCV\_X a nőnemű euploid mintákhoz tartozó tartományon belülre esik. A hímnemű magzathoz tartozó minta akkor lehet [47,XYY], ha az NCV\_X a hímnemű euploid mintákhoz tartozó tartományon belülre esik, de az Y kromoszóma felülreprezentált.

Az NCV\_Y és NCV\_X bizonyos értékei esetében a rendszer nem képes az SCA meghatározására. Ezek a minták az XY besorolás szempontjából „Not Reportable” (Nem jelentendő) eredményt adnak. Ha ezekhez a mintákhoz minden egyéb minőség-ellenőrzési mérőszám megfelel, a rendszer megadja az autoszómák eredményeit.

## Elemzési minőség-ellenőrzés

Az elemzés minőség-ellenőrzési mérőszámait a rendszer az elemzés során számolja ki, és az elvárt viselkedéstől messze eltérő minták azonosítására szolgálnak. A mérőszámoknak nem megfelelő minták nem megbízhatóak és a rendszer sikertelenként jelöli őket. Amikor a minták a mérőszámok elvárt tartományon kívüli eredményeket produkálnak, a NIPT-jelentés figyelmeztetésként vagy a hiba kiváltójaként egy minőség-ellenőrzési okot tartalmaz. Ezekkel a minőség-ellenőrzési okokkal kapcsolatban további információkért lásd: [Minőség-ellenőrzés indoklási üzenetei a\(z\) 64. oldalon](#).

## NTC-minták minőség-ellenőrzése

A VeriSeq NIPT megoldás lehetővé teszi, hogy a futtatáshoz NTC-mintákat is hozzáadjanak. Az ML STAR legfeljebb 2 NTC-t képes futtatásonként létrehozni a 24 mintás és a 48 mintás sarzsoknál, és legfeljebb 4 NTC-t a 96 mintás sarzsoknál. Függetlenül attól, hogy hány NTC-mintát adtak hozzá, a szoftver legalább 4 000 000 egyedi kiosztott töredéket ellenőriz leképezett mintánként és poolonként. Ezért poolonként ne adjon hozzá kettőnél több NTC-mintát. További tájékoztatásért lásd: [Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok a\(z\) 49. oldalon](#) (Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok).

Az NTC-minták minőség-ellenőrzési állapota a következő:

- **NTC sample processing** (NTC-minták feldolgozása) – Az NTC-minták feldolgozásakor a szoftver PASS (Megfelelt) minőség-ellenőrzési eredményt alkalmaz, ha a minta lefedettsége alacsony, ahogyan az az NTC-től várható.
- **Patient sample as NTC** (Betegminta NTC-ként) – Amikor egy NTC jelölésű betegmintát dolgoz fel, a rendszer magas lefedettséget detektál. Mivel a minta NTC jelöléssel rendelkezik, a szoftver a minta minőség-ellenőrzési állapotánál a FAIL (SIKERTELEN) értéket adja meg a következő okkal: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSGŰ NTC-MINTA).

## Lemezszintű szennyeződés

A lemezszintű szennyeződést az elemzési eredmények alapján úgy lehet kimutatni, hogy minden érvényes, nem NTC mintában kimutatható az Y kromoszóma jelenléte egy olyan poolban, amelynek esetében a minőségellenőrzés (QC) sikeres volt.

Az érvénytelen minták kizárásra kerülnek, mert eredményeik nem megbízhatóak az Y kromoszóma jelenlétének pontos kimutatásához. Az NTC-k kizárásra kerülnek, mivel ezen minták bármely észlelt leolvasása nem lemez szintű szennyeződésre utal. A kizárások külön szerepelnek a NIPT jelentésben.

Ha egy pool esetében lemezsintű szennyeződés kerül kimutatásra, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen. A futtatás nem folytatódik tovább, és sem az NIPT-jelentés, sem a kiegészítő jelentés nem kerül generálásra.

## VeriSeq NIPT Onsite Server v2

A VeriSeq NIPT Onsite Server v2 Linux alapú operációs rendszert futtat, és körülbelül 7,5 TB-nyi adat tárolására képes. Ha feltételezzük, hogy egy szekvenálási futtatás 25 GB adatot hoz létre, akkor a szerver akár 300 futtatás tárolására is képes. Ha a minimális tárolókapacitás nem áll rendelkezésre, a rendszer egy automatizált értesítést küld a felhasználó számára. A szerver a helyi hálózatra kerül feltelepítésre.

### Helyi lemez

Az VeriSeq NIPT Assay Software meghatározott mappákat hoz létre az Onsite Server a felhasználó számára. Ezek a mappák a Samba megosztási protokoll használatával bármely, a hálózaton lévő munkaállomáson és laptopon hozzárendelhetők egy-egy meghajtóbetűjelhez.

Mappa neve	Leírás	Írány
Bemenet	Az új generációs szekvenálórendszer által létrehozott szekvenálási adatokat tartalmazza a szerveren.	Írás és olvasás.
Kimenet	A szoftver által létrehozott jelentéseket tartalmazza.	Írásvédett.
Biztonsági mentés	Az adatbázis biztonsági mentéseit tartalmazza.	Írásvédett.

**MEGJEGYZÉS** A helyi lemez leképezése az SMB (Server Message Block, kiszolgálói üzenetblokk) protokollon alapul. A szoftver jelenleg az SMB2 és későbbi verziókat támogatja. A szerver SMB-alírást igényel. Engedélyezze a leképezéshez használt számítógépen (laptop/munkaállomás) ezeket a verziókat.

### Helyi adatbázis

Az VeriSeq NIPT Assay Software egy helyi adatbázist tart fenn, ahol a könyvtáradatokat, a szekvenálási futtatások adatait és az elemzések eredményeit tárolja. Az adatbázis az VeriSeq NIPT Assay Software szerves részét képezi, a felhasználó által nem érhető el. A rendszer egy automatikus mechanizmust is

alkalmaz az adatbázis Onsite Server-re történő biztonsági mentésére. Ennek ellenére célszerű rendszeresen biztonsági másolatot készíteni az adatbázisról egy külső tárolóra. A rendszer az alábbi adatbázis-folyamatokat végzi el:

- **Database backup** (Biztonsági másolat készítése az adatbázisról) – A rendszer óránként, naponta, hetente és havonta automatikusan biztonsági másolatot készít az adatbázis aktuális állapotáról. A napi biztonsági másolat elkészítése után a rendszer eltávolítja az óránkénti biztonsági másolatokat. Ehhez hasonlóan, a heti biztonsági másolat elkészítése után eltávolítja a napi biztonsági másolatokat. A havi biztonsági másolat elkészítése után eltávolítja a heti biztonsági másolatokat, és csak egy havi biztonsági másolatot tart meg. Az ajánlott gyakorlat az, hogy egy automatizált scriptet kell készíteni, amely megőrzi a biztonsági mentés mappáját valamelyik helyi NAS-eszközön. Ezek a biztonsági másolatok nem tartalmazzák a bemeneti és a kimeneti mappákat.

**MEGJEGYZÉS** A VeriSeq NIPT Assay Software v2 lehetővé teszi az adatbázis biztonsági másolatának titkosítását. További tájékoztatásért lásd: [A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása a\(z\) 36. oldalon](#) (A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása).

- **Database restore** (Adatbázis visszaállítása) – Az adatbázis bármelyik tetszőleges biztonsági mentésből visszaállítható. A visszaállítást az Illumina szervizmérnökei végzik el. A titkosított biztonsági másolat helyreállításához meg kell adni a titkosítási jelszót. Ennek a jelszónak a biztonsági másolat készítésekor érvényes jelszónak kell lennie.
- **Data backup** (Biztonsági másolat készítése az adatokról) – Jóllehet az Onsite Server Server használható a szekvenálási futtatások fő tárhelyeként, az legfeljebb kb. 300 futtatás tárolására alkalmas. Beállíthat egy automatizált adatmentési folyamatot, amely a háttérben folyamatosan futva gondoskodik az adatok tartós tárolóeszközre vagy NAS-ra történő mentéséről.
- **Maintenance** (Karbantartás) – Az adatok biztonsági mentésén túl az Onsite Server semmiféle karbantartási célú beavatkozást nem igényel a felhasználó részéről. Az VeriSeq NIPT Assay Software és az Onsite Serverfrissítéséről az Illumina műszaki ügyfélszolgálat gondoskodik.

## Adatok archiválása

A bemeneti és kimeneti könyvtárak archiválásával kapcsolatos tudnivalóként tekintse meg a helyi informatikai osztály archiválási irányelvét. Az VeriSeq NIPT Assay Software figyeli a bemeneti könyvtár szabad lemezterületét, és e-mailben értesíti a felhasználókat, ha a szabad hely 1 TB alá csökken.

Adattárolásra ne az Onsite Server-t használja. Az adatokat másolja át az Onsite Server-re, és rendszeres időközönként végezzen archiválást.

Az új generációs szekvenálórendszer-en végrehajtott, a cfDNA analitikai munkafolyamattal kompatibilis szekvenálási futtatás jellemzően 25–30 GB helyet foglal. A futtatási mappa tényleges mérete a végső klasztersűrűségtől függ.

Csak akkor végezzen archiválást, amikor a rendszer nem dolgozik, vagyis nincs folyamatban elemzés vagy szekvenálási futtatás.

## Szervermeghajtók leképezése

Az Onsite Server három mappát tartalmaz, amelyek egyenként bármely Microsoft Windows rendszerű számítógépre leképezhetők:

- **input** (bemenet) – A szekvenálási adat-mappákra mutat. Csatlakoztassa a szekvenálórendszerhez kapcsolódó számítógépen. Konfigurálja a szekvenálórendszert úgy, hogy a bemeneti mappába irányítsa az adatokat.
- **output** (kimenet) – A kiszolgáló elemzési jelentéseire és a vizsgálati folyamatjelentésekre mutat.
- **backup** (biztonsági mentés) – Az adatbázis biztonsági mentés-fájljaira mutat.

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag az aktív szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szervermeghajtók leképezésére.

Az egyes mappák a következő módon képezhetők le.

1. Jelentkezzen be a számítógépre az Onsite Server alhálózaton belül.
2. Kattintson jobb gombbal a **Computer** (Számítógép) elemre, és válassza ki a **Map network drive** (Hálózati meghajtó leképezése) lehetőséget.
3. Válasszon ki egy betűt a Drive (Meghajtó) legördülő listájából.
4. A Folder field (Mappa mező) mezőben adja meg a következőt: \\<VeriSeq NIPT Onsite Server v2 IP-cím>\<mappa neve>.  
Például: \\10.50.132.92\input.
5. Adja meg a(z aktív rendszergazdai) felhasználónevét és a jelszavát a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverhez. A sikeresen leképezett mappák megjelennek a számítógépen. Ha a rendszergazda szerepe, aktív állapota vagy jelszava megváltozik, megszűnik a leképezett kiszolgálóval való aktív kapcsolat.  
A sikeresen leképezett mappák megjelennek a számítógépen.

**MEGJEGYZÉS** A helyi lemez leképezése az SMB (Server Message Block, kiszolgálói üzenetblokk) protokollon alapul. A szoftver jelenleg az SMB2 és későbbi verziókat támogatja. A szerver SMB-alírást igényel. Engedélyezze a leképezéshez használt számítógépen (laptop/munkaállomás) ezeket a verziókat.

## Indítsa újra a szervert

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szervert újraindítani.

A szerver újraindításához:

1. A **Settings** (Beállítások) legördülő menüből válassza a **Reboot Server** (Szerver újraindítása) lehetőséget.
2. A rendszer újraindításához válassza a **Reboot** (Újraindítás), vagy az újraindítás nélkül történő visszalépéshez a **Cancel** (Mégse) lehetőséget.
3. Adja meg a szerver leállításának okát.  
Az ok hibaelhárítási célból naplózásra kerül.



### FIGYELEM!

Az újraindítás alatt semmilyen szekvenálási futtatás vagy minta-előkészítés nem lehet aktív. Ez adatvesztéshez vezethet. A rendszer újraindítása néhány percet igénybe vehet. Tervezze meg az újraindításhoz kapcsolódó laboratóriumi tevékenységeket.

## Ki- és újrabekapcsolás

Az ML STAR és perifériái, például a PC esetében a tápellátási ciklus fontos karbantartási lépés a zökkenőmentes működés és a rendszerhibák megelőzése érdekében. A munkafolyamat végén is kulcsfontosságú lépés a perifériák, például a szivattyú vagy a CPAC rendszerek kikapcsolása. A felesleges áramhasználat és az esetleges problémák elkerülése érdekében a használat után ne hagyja a rendszert bekapcsolva éjszakára.

## A kiszolgáló leállítása

**MEGJEGYZÉS** Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szerver leállítására.

A Onsite Serverkiszolgáló leállítása:

1. A **Settings** (Beállítások) legördülő menüből válassza a **Shut Down Server** (Szerver leállítása) lehetőséget.
2. Az Onsite Server leállításához válassza a **Shut Down** (Leállítás), vagy a leállítás nélkül történő visszalépéshez a **Cancel** (Mégse) elemet.
3. Adja meg a Onsite Server leállításának okát.  
Az ok hibaelhárítási célból naplózásra kerül.



### FIGYELEM!

A szerver leállításakor semmilyen szekvenálási futtatás vagy minta-előkészítés nem lehet aktív. Ez adatvesztéshez vezethet.

## Váratlan leállásból történő visszaállítás

Ha elemzés során áramkimaradás történik, vagy ha a felhasználó véletlenül leállítja a berendezést, a rendszer a következőket teszi:

- Az indítási folyamatot követően újraindítja az VeriSeq NIPT Assay Software-t.
- Felismeri, hogy az elemzés sikertelenül zárult, és újra beilleszti a futtatást a feldolgozásra várók közé.
- Az elemzés sikeres befejeződése után elkészíti a jelentést.

**MEGJEGYZÉS** Ha az elemzés sikertelenül végződik, az VeriSeq NIPT Assay Software lehetővé teszi a rendszer számára, hogy legfeljebb háromszor újra elvégezze a futtatás elemzését.

## Környezeti feltételek

Az alábbi táblázat az Onsite Server környezeti hőmérsékleti szempontjait tartalmazza. Ezek a szempontok nem vonatkoznak az ML STAR-ra.

Tengerszint feletti magasság	Üzemi környezeti hőmérséklet	Nem üzemi környezeti hőmérséklet
Tengerszint	10 °C és 40 °C között	0 °C és 60 °C között
+3000 méter	0 °C és 30 °C között	-10 °C és 50 °C között



A Elektromos és elektronikus berendezések hulladékairól szóló irányelv (WEEE) hatálya alá tartozó elektronikus berendezések hulladékainak ártalmatlanításáról és az ezekre vonatkozó előírásokról az Illumina webhelyen található leírás: <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

## Minőség-ellenőrzési mérőszámok

### Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
standard_r_squared	A standard görbemodel R-négyzetes értéke.	0,980	N/A	A log-log területen gyenge linearitást mutató standard görbemodellek nem jó indikátorai a valódi mintakonzentrációnak.
standard_slope	A standard görbemodell meredeksége.	0,95	1,15	Azok a standard görbemodellek, amelyeknek a várt sávon kívül van meredeksége, azt jelzik, hogy a modell nem megbízható.
ccn_library_pg_ul	Maximálisan megengedett mintakonzentráció.	N/A	1000 pg/ $\mu$ l	Ha az adott mintánál a számított DNS-konzentráció meghaladja a specifikációkat, akkor ez azt jelzi, hogy túl nagy a genomiális DNS-szennyezés.

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
median_ccn_pg_ul	A sarzs minden mintájának számított medián koncentrációja.	16 pg/μl	N/A	A megfelelő térfogat szekvenálási poolja nem tartalmazhat túl nagy számú túlhígított mintát. Ha a sarzsok túl nagy számban tartalmaznak hígított mintákat, akkor ez hibás minta-előkészítési eljárást jelez.

## Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
cluster_density	A szekvenálási klaszter sűrűsége.	152 000/mm <sup>2</sup>	338 000/mm <sup>2</sup>	Az alacsony klasztersűrűségű áramlási cella nem generál elegendő kiolvasást. A túl nagy klasztersűrűségű áramlási cellák rendszerint gyenge minőségű szekvenálási adatokat eredményeznek.
pct_pf	A tisztasági szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya.	≥50%	N/A	A szélsőségesen alacsony %PF értéket mutató áramlási cellák esetén előfordulhat, hogy rendellenes a bázisreprezentáció, ami többnyire PF-kiolvasási hibát jelez.

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
előfázishatás	Az előfázishatás értékének törtrésze.	N/A	$\leq 0,003$	Empirikus úton optimalizált ajánlások a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez.
fázishatás	A fázishatás értékének törtrésze.	N/A	$\leq 0,004$	Empirikus úton optimalizált ajánlások a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez.
predicted_aligned_reads	Az egyedi kiosztású fragmentumok becsült átlagszáma mintánként.	$\geq 4\,000\,000$	N/A	Meghatározás a normál populációban megfigyelt minimális NES alapján.

# Rendszerjelentések

## Bevezetés

Az VeriSeq NIPT Assay Software a jelentések következő kategóriáit hozza létre:

- Eredmény- és értesítési jelentések.
- Jelentések feldolgozása.

A jelentés lehet tájékoztató jellegű vagy végrehajtandó.

- **Informational** (Tájékoztató) – Folyamathoz kötődő jelentés, amely vizsgálati folyamattal kapcsolatos információkat tartalmaz, és egy adott lépés befejeződésének megerősítésére használható. A jelentés minőség-ellenőrzéssel és azonosítószámokkal kapcsolatos adatokat is tartalmaz.
- **Actionable** (Végrehajtandó) – Aszinkron jelentés, amelyet egy rendszeresemény vagy egy felhasználói figyelmet igénylő felhasználói művelet miatt hozott létre a rendszer.

Ez a rész minden jelentést részletez, és megadja a LIMS-integrációhoz szükséges részleteket is.

## Létrehozott fájlok

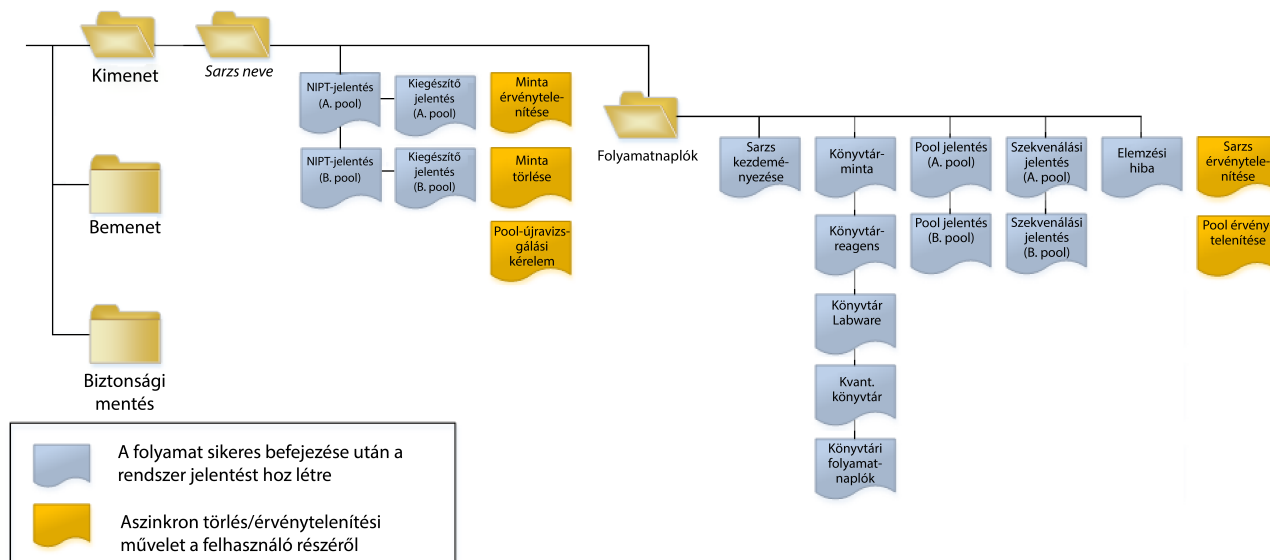
Az VeriSeq NIPT Assay Software jelentéseit az Onsite Server belső meghajtóján hozza létre, amely a felhasználó meghajtóján, mint csak olvasható kimeneti mappa jelenik meg. A rendszer minden jelentést a megfelelő standard MD5 ellenőrző összeg fájljal együtt hoz létre, amely igazolja, hogy a fájl nem került módosításra.

Minden jelentés táblázatosan tagolt egyszerű szöveg. A jelentéseket bármilyen szövegszerkesztővel vagy táblázatkezelő programmal, például Microsoft Excel®-lel megnyithatja.

## A jelentésfájl felépítése

Az VeriSeq NIPT Assay Software a jelentéseket a kimeneti mappában egy megadott szerkezet alapján menti el.

## 4. ábra VeriSeq NIPT Assay SoftwareA jelentésfájl felépítése



AzVeriSeq NIPT Assay Software a jelentéseket a *Batch Name* (Sarzs neve) mappába menti, a következő rendszer szerint:

- **Main folder (Főkönyvtár) (Batch Name folder) (Sarzs neve könyvtár)** – Az eredményekhez vagy a LIMS által létrehozott e-mail értesítésekhez tartozó jelentéseket tartalmazza. A részletekért lásd: [Eredmény- és értesítési jelentések a\(z\) 57. oldalon](#) (Eredmény- és értesítési jelentések).
- **ProcessLogs (Folyamatnaplók) mappa** – A folyamatokhoz kapcsolódó jelentéseket tartalmazza. A részletekért lásd: [Folyamatjelentések a\(z\) 74. oldalon](#) (Folyamatjelentések).

Az összes jelentést tartalmazó listát lásd itt: [Rendszerjelentések összegzése a\(z\) 53. oldalon](#) (Rendszerjelentések összegzése).

## Rendszerjelentések összegzése

Jelentés neve	Jelentés típusa	Jelentés entitása	A jelentés fájlnevének formátuma
<a href="#">NIPT-jelentés a(z) 57. oldalon</a>	Végrehajtható	Pool/áramlási cella	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Kiegészítő jelentés a(z) 65. oldalon</a>	Végrehajtható	Pool/áramlási cella	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Mintaérvénytelenítési jelentés a(z) 73. oldalon</a>	Végrehajtható	Minta	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Mintatörlési jelentés a(z) 74. oldalon</a>	Végrehajtható	Minta	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Pool-újrvizsgálási kérelem jelentés a(z) 74. oldalon</a>	Végrehajtható	Pool	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Sarzskezdeményezési jelentés a(z) 75. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Sarzsérvénytelenítési jelentés a(z) 75. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Könyvtárminta-jelentés a(z) 76. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Könyvtárreagens-jelentés a(z) 77. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Könyvtár Labware-jelentés a(z) 78. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Jelentés neve	Jelentés típusa	Jelentés entitása	A jelentés fájlnevének formátuma
<a href="#">Könyvtárkvant. jelentés a(z) 79. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Könyvtárfolyamat-napló a (z) 79. oldalon</a>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<a href="#">Pooljelentés a(z) 81. oldalon</a>	Tájékoztató	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Poolérvénytelenítési jelentés a(z) 81. oldalon</a>	Tájékoztató	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Szekvenálási jelentés a(z) 82. oldalon</a>	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Sikertelen elemzési jelentés a(z) 83. oldalon</a>	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab



## Jelentéskészítési események

Jelentés	Leírás	Esemény kiváltója
NIPT-jelentés	A sikeres elemzés végeredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Elkészül a szekvenálási futtatás elemzése.</li> </ul>
Kiegészítő jelentés	A sikeres elemzés kiegészítő eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Mind a szekvenálási futtatás elemzése, mind pedig az NIPT-jelentés elkészül.</li> </ul>
Minta érvénytelenítése	Egy érvénytelenített mintáról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> <li>A felhasználó érvénytelenít egy mintát.</li> </ul>
Minta törlése	Egy törölt mintáról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> <li>A felhasználó töröl egy mintát.</li> </ul>
Pool-újravizsgálási kérelem	Azt jelzi, hogy egy meglévő sarzsból létre lehet hozni egy második poolt. A pool újravizsgálási állapotáról tartalmaz információkat. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>A felhasználó érvénytelenít egy poolt.</li> </ul>
Sarzskezdeményezés	Azt jelzi, hogy megkezdődött egy új sarzs feldolgozása.	<ul style="list-style-type: none"> <li>A felhasználó új sarzsot hoz létre.</li> </ul>
Sarzs érvénytelenítése	Egy, a felhasználó által kezdeményezett, érvénytelenített sarzsról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sarzs érvénytelenítése.</li> </ul>
Könyvtárminta	A sarzsban lévő összes minta listáját tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sarzs érvénytelenítése.</li> <li>Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás.</li> <li>A sarzs kvantifikálása sikertelen.</li> </ul>
Könyvtárreagens	A könyvtárfeldolgozási reagens információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sarzs érvénytelenítése.</li> <li>Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás.</li> <li>A sarzs kvantifikálása sikertelen.</li> </ul>

Jelentés	Leírás	Esemény kiváltója
Könyvtár Labware	A Labware-feldolgozási reagens információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sarzs érvénytelenítése.</li> <li>• Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás.</li> <li>• A sarzs kvantifikálása sikertelen.</li> </ul>
Kvant. könyvtár	A könyvtár-quantifikációs vizsgálat eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sarzs érvénytelenítése.</li> <li>• Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás.</li> <li>• A sarzs kvantifikálása sikertelen.</li> </ul>
Könyvtárfolyamat-napló	A könyvtárfeldolgozás során végrehajtott lépéseket tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sarzs érvénytelenítése.</li> <li>• Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás.</li> <li>• A sarzs kvantifikálása sikertelen.</li> <li>• Elkészül a sarzs feldolgozása.</li> </ul>
Pool	A mintapool-mennyiségeket tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elkészül a poolozási eljárás.</li> </ul>
Pool érvénytelenítése	Egy, a felhasználó által kezdeményezett, érvénytelenített poolról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A felhasználó érvénytelenít egy poolt.</li> </ul>
Szekvenálás	A szekvenálás minőség-ellenőrzési eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárul.</li> <li>• A szekvenálás nem sikerült.</li> <li>• A szekvenálás időtűllépést okoz.</li> </ul>
Elemzési hiba	Egy sikertelen poolelemzés információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A szekvenálási futtatás elemzése sikertelen.</li> </ul>

<sup>1</sup> A felhasználó érvénytelenít egy olyan valid sarzsból származó poolt, amely nem lépte túl a poolok maximálisan megengedett számát.

# Eredmény- és értesítési jelentések

## NIPT-jelentés

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 NIPT jelentése tartalmazza a kromozómabesorolási eredményeket, soronként egy poolminta formátumban.

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	Nincs.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	A minta egyedi vonalkódja.	Nincs.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	A mintavétel helyén vagy a labor felhasználója által megadott mintatípus-információ. Meghatározza az aneuploiditási besorolást, az aneuploiditás jelentését és a minőség-ellenőrzési kritériumokat.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Egyke) – Egyembirós terhesség.</li> <li>• <b>Twin</b> (Iker) – Többembriós terhesség.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontroll) – Az ismert nemi és aneuploiditási besorolás kontrollmintája.</li> <li>• <b>NTC</b> – Nincs kontrollminta-sablon (nincs DNS).</li> <li>• <b>Not specified</b> (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta típusát.</li> </ul>	enum	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
sex_chrom	Nemikromoszóma-elemzés szükséges. Az aneuploiditási besorolás és a nemikromoszóma-információk prezentálását határozza meg.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Igen) – A nemikromoszóma-aneuploiditás és a nem jelentése szükséges.</li> <li>• <b>No</b> (Nem) – Sem a nemikromoszóma-aneuploiditás, sem pedig a nem jelentése nem szükséges.</li> <li>• <b>SCA</b> – A nemikromoszóma-aneuploiditás jelentése szükséges, de a nem jelentése nem.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta nemikromoszóma-jelentési opcióját.</li> </ul> <p>A NIPT -jelentés a yes (igen), no (nem) és sca értéket csak kisbetűkkel jeleníti meg.</p>	enum	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
screen_type	A szűrés típusa.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Alap) – Szűrés a következő kromoszómákra: 13-as, 18-as vagy 21-es.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Teljes genom) – Szűrés a teljes genomra.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta szűréstípusát.</li> </ul> A NIPT -jelentés a basic és genomewide értéket csak kisbetűkkel jeleníti meg.	text	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
áramlási cella	A szekvenáláshoz használt áramlási cella vonalkódja.	Nincs.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
class_sx	A nemi kromoszóma aneuploiditási besorolása.	<p>A minta típusától és a kiválasztott nemikromoszóma-jelentési opciótól függően az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG TALÁLHATÓ)</b> – A rendellenesség adatait lásd az anomaly_description mezőben.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ)</b> – Negatív minta és a nem nincs jelentve.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ) – XX</b> – Negatív minta egy nőnemű magzat esetében.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ) – XY</b> – Negatív minta egy hímnemű magzat esetében.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE (NEM JELENTENDŐ)</b> – A szoftver nem tudta jelenteni a nemi kromoszómát.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT (Y-KROMOSZÓMA NINCS JELEN)</b> – Ikerterhesség, ahol a rendszer nem érzékelt Y kromoszómát.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT (Y-KROMOSZÓMA JELEN)</b> – Ikerterhesség, ahol a rendszer érzékelt Y kromoszómát.</li> <li>• <b>CANCELLED (TÖRÖLVE)</b> – A mintát törölte a felhasználó.</li> <li>• <b>INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE)</b> – A minta megbukott a minőség-ellenőrzésen, vagy a mintát érvénytelenítette a felhasználó.</li> <li>• <b>NOT TESTED (NINCS VIZSGÁLVA)</b> – A nemi kromoszóma nem volt vizsgálva.</li> <li>• <b>Not applicable (Nem alkalmazandó)</b> – A kategória nem alkalmazandó ennél a mintánál.</li> </ul>	class_ sx	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
class_auto	Az autoszomok aneuploid besorolásai. Ha a rendszer az adott mintánál, a kiválasztott szűrési típuson belül rendellenességet észlel, ANOMALY DETECTED (Rendellenesség detektálva) értéket jelent.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ANOMALY DETECTED</b> (RENDELLENESSÉG DETEKTÁLVA) – Autoszom kromoszóma-rendellenesség detektálva.</li> <li><b>NO ANOMALY DETECTED</b> (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ) – Autoszom rendellenesség nem található.</li> <li><b>CANCELLED</b> (TÖRÖLVE) – A mintát törölte a felhasználó.</li> <li><b>INVALIDATED</b> (ÉRVÉNYTELENÍTVE) – A minta megbukott a minőség-ellenőrzésen, vagy a mintát érvénytelenítette a felhasználó.</li> <li><b>Not applicable</b> (Nem alkalmazandó) – A kategória nem alkalmazandó ennél a mintánál.</li> </ul>	text	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
anomaly_description	ISCN típusú karakterlánc, amely az összes jelenthető rendellenességet leírja. Az egyes rendellenességek pontosvesszővel vannak elválasztva.	<b>DETECTED</b> (DETEKTÁLVA): ezt pontosvesszővel elválasztott karakterláncok követik az alábbi formátumban, a kromoszómák sorrendjében: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY  vagy <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ)   <b>not applicable</b> (Nem alkalmazandó)   <b>INVALIDATED</b> (ÉRVÉNYTELENÍTVE)   <b>CANCELLED</b> (TÖRÖLVE).	text	<i>Pontosvesszővel elválasztott karakterláncok és egyéb értékek, amelyek leírása a <a href="#">Rendellenességleírási szabályok a(z) 62. oldalon</a> című részben található.</i>
qc_flag	Minőség-ellenőrzési elemzés eredményei. Kizárólag a WARNING (Figyelmeztetés) qc_flag értékei és a PASS (Megfelelt) jelentés eredményei kerülnek jelentésre. A többi érték nem.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>PASS</b> (SIKERES)</li> <li><b>VIGYÁZAT!</b></li> <li><b>FAIL</b> (SIKERTELEN)</li> <li><b>CANCELLED</b> (TÖRÖLVE)</li> <li><b>INVALIDATED</b> (ÉRVÉNYTELENÍTVE)</li> <li><b>NTC_PASS</b></li> </ul>	enum	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
qc_reason	Minőség-ellenőrzés sikertelen vagy figyelmeztetési információ.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (NINCS) (Minőség-ellenőrzés állapota = PASS (MEGFELELT))</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (QC status = WARNING) (TÖBB RENDELLENESSÉG DETEKTÁLVA (Minőség-ellenőrzés állapota = FIGYELMEZTETÉS))</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (Sikertelen iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (AZ ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (A FRAGMENTUMMÉRET-ELOSZLÁS A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (AZ ÁRAMLÁSI CELLA ADATA A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (NEM SIKERÜLT A MAGZATI FRAKCIÓ BECSLÉSE)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (A SZEKVENÁLÁSI ADATOK A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESNEK)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (NEM VÁRT ADAT)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (NAGY LEFEDETTSÉGŰ NTC-MINTA)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (TÖRÖLVE)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (ÉRVÉNYTELENÍTVE)</li> </ul>	text	<i>Az előre megadott választható értékekél megadott értékek.</i>
ff	Becsült magzati frakció.	A magzat cfDNS-minta százaléka, a legközelebbi egész számra kerekítve. Az 1%-nál kisebb eredmények „< 1%”-ként jelennek meg.	text	<i>Nincs.</i>

## Rendellenességeirési szabályok

Ha a VeriSeq NIPT Assay Software v2 az elemzés során rendellenességet talál, akkor az NIPT-jelentés anomaly\_description mezőjében a DETECTED (Detektálva) érték látható, amit egy szöveges karakterlánc követ. Ez a szöveg az ISCN nomenklatúra alapján az összes jelentendő rendellenességet leírja. A karakterlánc több elemet tartalmaz, amelyek pontosvesszővel vannak egymástól elválasztva. Minden elem egy autoszom triszómiát vagy monoszómiát, egy nemikromoszóma-aneuploiditást vagy egy részleges törlést vagy duplikációt reprezentál.

A triszómia- és a monoszómiaelemek +<kromoszóma>, ill. -<kromoszóma> jelöléssel vannak ellátva, ahol a <kromoszóma> a kromoszómaszámot jelöli.

Ha például egy mintában az 5. kromoszómán triszómia van, akkor az az alábbiak szerint jelenik meg:

```
+5
```

Ha egy mintában a 6. kromoszómán monoszómia van, akkor az az alábbiak szerint jelenik meg:

```
-6
```

A nemikromoszóma-aneuploiditásnál a standard jelölések használatosak, és ennek megfelelően a következő értékek lehetségesek:

- XO – monoszómia az X-kromoszómán.
- XXX – triszómia az X-kromoszómán.
- XXY – 2 X-kromoszóma férfiagnál.
- XYY – 2 Y kromoszóma férfiagnál.

A részleges törléseket és duplikációkat csak az autoszomoknál jelenti a rendszer, és csak a teljes genomon végzett szűréseknél jelennek meg. A részleges törlések és duplikációk szintaktikája <type> (<chr>)(<start band><end band>), ahol:

- a <type> az esemény típusa, ami lehet törlés (del) vagy duplikáció (dup).
- a <chr> a kromoszómaszám.
- a <start band> az esemény elejét tartalmazó citosáv.
- a <end band> az esemény végét tartalmazó citosáv.

Egy olyan részleges törlés vagy duplikáció esetén például, amely a p13 citosávban helyezkedik el a 19. kromoszómán, a duplikációt az alábbiak szerint jelzi a rendszer:

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

Az anomaly\_description mezőnél négy rendezési szabály van használatban:

1. Az elemek a kromoszómaszám alapján vannak sorba rendezve, függetlenül attól, hogy teljes kromoszómáról vagy részlegesen törölt vagy duplikált kromoszómáról van-e szó. Ha van nemikromoszóma-aneuploiditás, az leghátul kerül feltüntetésre.
2. Az egy kromoszómán elhelyezkedő rendellenességek esetén a teljes kromoszómát érintő aneuploiditások előbbre kerülnek, mint a részleges törlések és duplikációk.



3. Ha egyazon kromoszómán belül részleges törlések és duplikációk is vannak, akkor a törlések kerülnek előbbre.
4. Ha egyazon kromoszómán belül azonos típusú részleges törlések vagy duplikációk vannak, akkor ezek a kezdőbázis alapján kerülnek sorba rendezésre, és a rendszer a kiegészítő jelentésben tünteti fel őket.

**MEGJEGYZÉS** A teljes genomra kiterjedő szűrés esetén lehetséges, hogy a szoftver egy kromoszóma esetén aneuploiditást és részleges törlést vagy duplikációt is jelent. Ha ilyen jelentés keletkezik, az értelmezésben segítő további mérőszámok a kiegészítő jelentésben találhatóak.

## Minőség-ellenőrzés indoklási üzenetei

Az NIPT-jelentés „qc\_reason” oszlopa a minőség-ellenőrzés sikertelen eredményét vagy egy figyelmeztetést mutat, amennyiben az elemzés eredménye kívül esik az analitikai minőség-ellenőrzés mérőszámának várt tartományán. Sikertelen minőség-ellenőrzési eredmény esetén a rendszer nem jeleníti meg a kromoszóma-aneuploiditást, a nemi besorolást, a kiegészítő jelentés eredményeit és a becsült magzati frakciót; ezek az alábbi mezőknek felelnek meg az NIPT jelentésben: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description és ff.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenete	Leírás	Ajánlott művelet
FAILED iFACT (Sikertelen iFACT)	Különálló magzati aneuploiditási konfidencia vizsgálat (iFACT) – Egy minőség-ellenőrzési mérőszám, amely a becsült magzati frakció és a lefedettséggel kapcsolatos futtatási mérőszámok alapján meghatározza, hogy a rendszer rendelkezik-e az azonosításhoz szükséges statisztikai konfidenciával egy adott minta esetén.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	Az euploid lefedettségéből származó átlagos eltérés nincs összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A FRAGMENTUMMÉRET-ELOSZLÁS A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	A töredékméret-eloszlás nincs összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ÁRAMLÁSI CELLA ADATA A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	Az áramlasicella-adatok nincsenek összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka az áramlási cella hibás beállítása.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (NEM SIKERÜLT A MAGZATI FRAKCIÓ BECSLÉSE)	A rendszer nem tud valid magzati frakció becslést adni.	Végezze el újra a minta feldolgozását.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenete	Leírás	Ajánlott művelet
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A SZEKVENÁLÁSI ADATOK A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESNEK)	A beviteli szekvenálási adatok nincsenek összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra az áramlási cella szekvenálását.
UNEXPECTED DATA (NEM VÁRT ADAT)	A jelentés olyan minőség-ellenőrzési problémát jelez, amely a jelen táblázatban szereplő egyéb kategóriákba nem sorolható.	Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (TÖBB RENDELLENESSÉG DETEKTÁLVA)	A rendszer legalább kétféle jelentendő rendellenességet érzékelt a mintában (például teljes kromoszóma-aneuploiditásokat és CNV eseményeket). Ha a rendszer több rendellenességet is észlelt, akkor ez jelezhet nem megfelelően kezelt mintát, vagy ritkább esetben például anyai malignitást. Ez egy figyelmeztető üzenet. Nem jelent sikertelen eredménnyel zárult minőség-ellenőrzést. A rendszer jelenti az eredményeket, így láthatja a detektált rendellenességeket. Ettől függetlenül azonban szükség lehet a minta újrafeldolgozására.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSÉGŰ NTC-MINTA)	A rendszer nagy lefedettséget érzékelt egy NTC mintánál (váratlan DNS anyag). Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
CANCELLED (TÖRÖLVE)	A mintát törölte egy felhasználó.	Nincs.
INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE)	A mintát érvénytelenítette egy felhasználó.	Nincs.

## Kiegészítő jelentés

A kiegészítő jelentés adatokat tartalmaz a további sarzs-, minta- vagy régióalapú mérőszámokhoz. Ebben a jelentésben minden sor egy-egy mérőszámot reprezentál. Ugyanazon sarzsra, mintára vagy régióra több mérőszám is érvényes.

A tabulátorral tagolt fájl hat oszlopot tartalmaz. Ezek leírását az alábbi táblázat tartalmazza.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
áramlási cella	Áramlási cella vonalkódja.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	A vonatkozó sarzs neve.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	A minta vonalkódja.	text	NA (nem alkalmazható) a sarzsonkénti mérőszámok esetén. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Az egész kromoszóma vagy a részleges törlés vagy duplikáció régiójának leírása.	text	NA (nem alkalmazható) a sarzsonkénti vagy mintánkénti mérőszámok esetén. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – a teljes kromoszómarégió-mérőszámok esetén. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)\{2\})</code> – a részleges törlési vagy duplikációs régiók mérőszámai esetén.
metric_name	A leírt mérőszám megnevezése.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	A mérőszám értéke.	többféle	<i>Lásd: <a href="#">A kiegészítő jelentés mérőszámai a (z) 66. oldalon.</a></i>

## A kiegészítő jelentés mérőszámai

A kiegészítő jelentés az alábbi mérőszámok adatait tartalmazza. Valamennyi mérőszám sarzsonként, mintánként vagy régióként értendő.

Az X kromoszóma mérőszámai csak akkor jelennek meg, ha a nemi kromoszóma opciónál a **Yes** (Igen) vagy az **SCA** lehetőség van kiválasztva.

Az értéktartományok minimum és maximum értéként jelennek meg, és szögletes vagy kerek zárójelbe vannak zárva. A kerek zárójel azt mutatja, hogy a szélső érték nem képezi a tartomány részét. A szögletes zárójel azt mutatja, hogy a szélső érték a tartomány részét képezi. Az „Inf” jelzés azt jelenti, hogy „végtelen”.

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
genome_ assembly	Sarzonként	A szekvenálási adatok és a jelentési régió koordinátáinak összepárosításához használt koordináta-rendszer. Mindig GRCh37 a következőhöz: VeriSeq NIPT Solution v2.	text	^GRCh37\$
frag_size_dist	Mintánként	A tényleges és a várt kumulatív fragmentumméret-eloszlások közötti eltérések szórása.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	Mintánként	Jelentett magzati frakció.	float	(0, 1)
NCV_X	Mintánként	Az X kromoszóma normalizált kromoszómaértéke. Csak akkor jelenik meg, ha a nemi kromoszóma jelentése opció ezt engedélyezi. Máskülönben a mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált).	float	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Mintánként	Az Y kromoszóma normalizált kromoszómaértéke. Csak akkor jelenik meg, ha a nemi kromoszóma jelentése opció ezt engedélyezi. Máskülönben a mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált).	float	(-Inf, Inf)
number_of_ cnv_events	Mintánként	A mintában érzékelt, részlegesen törölt vagy duplikált régiók száma.	egész szám	(0, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
non_ excluded_ sites	Mintánként	A szűrés után megmaradt kiolvasások száma, amelyeket a rendszer figyelembe vesz az elemzésnél. A $\leq 2$ millió vagy $\geq 60$ millió leolvasással rendelkező minták esetében az elemzés minőségellenőrzése sikertelen, és megjelenik a SIKERTELEN iFACT üzenet. A NES az iFACT QC kiszámításához használt számos specifikus mérőszám egyike, és nem az egyedüli meghatározója a sikeres vagy sikertelen eredményeknek.	egész szám	(0, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_classification	Régiónként	<p>A rendszer által meghatározott régióbesorolás. A formátum megegyezik az NIPT-jelentés anomaly_description mezőjének formátumával.</p> <p>Az X kromoszóma esetén, ha a rendszer nem észlelt jelenteni való nemikromoszóma-rendellenességet, a régió besorolása megegyezik az NIPT-jelentés class_sx értékével.</p> <p>Értékpációk (regex):            Kimutatás eredménye (\+ -)[12]?[0-9]            DETECTED (DETEKTÁLVA):            (del dup)\{([12]?[0-9])\}\(((p q)[0-9]{1,2})\.[0-9]{1,2})?\{2}\)            NO ANOMALY DETECTED            (RENDELLENESSÉG NEM DETEKTÁLHATÓ)            Kimutatás eredménye            (XO XXX XXY XYY) NO            ANOMALY DETECTED – XX            (RENDELLENESSÉG NEM DETEKTÁLHATÓ – XX) NO            ANOMALY DETECTED – XY            (RENDELLENESSÉG NEM DETEKTÁLHATÓ – XY) NOT            REPORTABLE (NEM JELENTENDŐ) CHR Y PRESENT            (Y KROMOSZÓMA JELEN) CHR Y            NOT PRESENT (Y KROMOSZÓMA NINCS JELEN)</p>	text	<i>Az értékeket lásd a Leírás részben.</i>
kromoszóma	Régiónként	Kromoszómaszimbólum.	text	chr[12]?[0-9X]
start_base	Régiónként	A régió első bázisa.	egész szám	[1, Inf]
end_base	Régiónként	A régió utolsó bázisa.	egész szám	[1, Inf]

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
start_cytoband	Régiónként	A régió első bázisának citogenetikai sávja.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Régiónként	A régió utolsó bázisának citogenetikai sávja.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Régiónként	A régió mérete megabázisban megadva.	float	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Régiónként	A régió triszómiájának LLR (logaritmusos valószínűségi arány) pontszáma. Triszómiát jelez, szemben azzal, ha nincs elváltozás (diszómia). Triszómiáról akkor beszélhetünk, ha az LLR-pontszám meghaladja az előre meghatározott küszöbértéket. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a típus többlet (dup). Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”.	float	(-Inf, Inf)



Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_llr_monosomy	Régióként	A régió monoszómiájának LLR-pontszáma. Monoszómiát jelez, szemben azzal, ha nincs elváltozás (diszómia). Monoszómiáról akkor beszélhetünk, ha az LLR-pontszám meghaladja az előre meghatározott küszöbértéket. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a hiány (del) típus érzékelhető. Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”. A mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált), ha az alap szűréstípust választja.	float	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	Régióként	A régió t-próbája. A t-próba a régió és a genom többi részének lefedettsége közötti különbség, a minta variációjával összehasonlítva. Ez egy jel-zaj viszony mérőszám, amely a lefedettségben bekövetkező bármilyen eltérés detektálhatóságát rögzíti a régióban. A „long_reads” megnevezés azt jelzi, hogy a t-próbánál használt lefedettség az elemzés teljes fragmentumméret-tartományát magában foglalja. A rendszer a t-próbát és a minta becsült magzati frakcióját felhasználva határozza meg az LLR-pontszámokat.	float	(-Inf, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_ mosaic_ratio	Régiónként	Az aneuploid magzati anyag aránya. A mérőszám alapjául a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció és a minta magzati frakciójának aránya szolgál. Azoknál a mintáknál, ahol a magzati frakciók száma közel áll a nullához, a mozaik arányok negatív értékeket is felvehetnek, a minta magzati frakciójának megbecsléséhez használt számítások változékonysága miatt.	float	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Régiónként	A triszómia LLR-pontszámának kiszámítása a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció alapján történik, nem pedig a minta magzati frakciója alapján. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a típus többlet (dup). Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”.	float	(-Inf, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_ mosaic_llr_ monosomy	Régiónként	A monoszómia LLR-pontszámának kiszámítása a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció alapján történik, nem pedig a minta magzati frakciója alapján. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a hiány (del) típus érzékelhető. Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”. A mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált), ha az alap szűréstípust választja.	float	(-Inf, Inf)

## Mintaérvénytelenítési jelentés

A rendszer minden érvénytelenített és sikertelen mintához egy mintaérvénytelenítési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Az érvénytelenített minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Mintaérvénytelenítés felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A mintát érvénytelenítő kezelő felhasználóneve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A mintaérvénytelenítés dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

## Mintatörlési jelentés

A rendszer minden törölt mintához egy Mintatörlési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A törölt minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	A minta törlésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A mintát törölő kezelő felhasználóneve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A minta törlésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

## Pool-újrazvizsgálási kérelem jelentés

A pool-újrazvizsgálási kérelem jelentése jelzi, hogy egy érvénytelenített poolon újra lefuttatható-e a pooling folyamat. A rendszer akkor hozza létre a pool-újrazvizsgálási kérelem jelentését, amikor az adott pooltípusnál a két lehetséges szekvenálási futtatás (poolok) közül az első érvénytelenítve lett.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	A pool típusa.	enum	A   B   C   E
reason	Az előző pool érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A kérelem dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

## Folyamatjelentések

Ez a szakasz a VeriSeq NIPT Assay Software által létrehozott folyamatjelentések részletes ismertetését tartalmazza.

## Sarzskezdeményezési jelentés

Egy sarzs elindítása és plazmaizoláció előtti sikeres validálása esetén a rendszer egy sarzskezdeményezési jelentést hoz létre. A jelentés LIMS rendszerbe történő elküldésével jelezheti a sarzs létrehozását a rendszer számára, továbbá a hozzárendelt mintákat is közölheti a rendszerrel.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	A minta vonalkódjának mintatípusa.	enum	singleton   control   twin   ntc
well	A mintához tartozó lyuk.	text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Vizsgálat neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Vizsgálatautomatizálási eljárás verziója.	text	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	A sarzshoz kapcsolódó Workflow Manager verziója.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

## Sarzsérvénytelenítési jelentés

A rendszer minden érvénytelenített és sikertelen sarzshoz egy sarzsérvénytelenítési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	A sarzs érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A sarzsot érvénytelenítő kezelő monogramja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A sarzsérvénytelenítés dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

## Könyvtárminta-jelentés

A rendszer a sarzs hibájakor vagy érvénytelenítések, a könyvtár sikeres elkészítésekor, valamint a kvantifikálás sikeres befejezésekor létrehoz egy könyvtárminta-jelentést.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	A minta állapota a vizsgálati lépés befejezése után.	enum	pass   fail
qc_reason	A minőség-ellenőrzési állapot indoklása.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	A vérmintavételi cső kezdeti térfogata ml-ben, a plazmaizoláció idején.	float	
index	A mintához tartozó index.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	A könyvtár koncentrációja pg/μl-ben.	float	
plasma_isolation_comments	Felhasználói megjegyzések a plazmaizoláció során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Felhasználói megjegyzések a cfDNS extrakciója során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Felhasználói megjegyzések a könyvtár-előkészítés során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Felhasználói megjegyzések a kvantifikáció során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Könyvtárreagens-jelentés

Sikertelen vagy érvénytelenített sarzs, sikeres könyvtárkészítés vagy sikeres kvantifikáció esetén a rendszer létrehoz egy könyvtárreagens jelentést.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
folyamat	A folyamat neve. Formátum: FOLYAMAT:alfolyamat. Értékpációk: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (Izoláció) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (Extrakció) – setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (Könyvtár) – setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (Kvant.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	A reagens neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
tétel	A reagens vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Lejárat dátum gyártói formátumban.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A kezelő felhasználóneve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
kezdemenyezve	A reagenshez tartozó kezdeményezési időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg	

## Könyvtár Labware-jelentés

A rendszer a sarzs hibájakor vagy érvénytelenítésekor, a könyvtár sikeres elkészítésekor, valamint a kvantifikálás sikeres befejezésekor létrehoz egy könyvtár Labware-jelentést.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	A Labware neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Labware-vonalkód.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
kezdemenyezve	A Labware-hez tartozó időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg	



## Könyvtárkvant. jelentés

Egy sikeres kvantifikáció esetén a rendszer egy könyvtárkvant. jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Numerikus azonosító.	hosszú	
készülék	Kvantifikációs műszer neve (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-négyzetes.	float	
standard_intercept	Metszéspont.	float	
standard_slope	Görbe.	float	
median_ccn_pg_ul	Medián mintakonzentráció.	float	
qc_status	Kvantifikációs minőség-ellenőrzési állapot.	enum	pass   fail
qc_reason	Hiba okának leírása, ha van.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
kezdemenyezve	A kvantifikációhoz tartozó kezdeményezési időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg	

## Könyvtárfolyamat-napló

A rendszer könyvtárfolyamat naplót hoz létre: a sarzsfolyamatok elindításakor és befejezésekor, valamint sikertelenségekor; sarzshiba esetén vagy sarzs érvénytelenítésekor; valamint az elemzés befejezésekor (poolonként egy napló).

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
folyamat	A sarzsfolymat neve. Formátum: FOLYAMAT:alfolyamat. Értékpocciók: <b>ISOLATION</b> (Izoláció) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (Extrakció) – setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (Könyvtár) – setup, chemistry, data_ transact, complete. <b>QUANT</b> (Kvant.) – setup, build_standards, build_ 384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> – analysis, setup, pooling, data_ transact, complete.	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_] {1,36}\$
operator	A kezelő monogramja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
készülék	A műszer neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	A sarzsfolymat kezdetének dátuma és ideje.	ISO 8601 időbélyeg	
finished	A sarzsfolymat befejezésének dátuma és ideje.	ISO 8601 időbélyeg	
Állapot	Az aktuális sarzs.	enum	completed   failed   started   aborted

## Pooljelentés

A rendszer sikeres könyvtárkészítés, illetve sikertelen vagy érvénytelenített sarzs esetén pooljelentést hoz létre, ha az esemény a pooling folyamat elindítása után következik be.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	A pool mintához társított vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	A pool mintához társított típusa.	enum	A   B   C   E
pooling_volume_ ul	Pooling térfogat µl-ben.	float	
pooling_ comments	Felhasználói megjegyzések a pooling folyamat során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Poolérvénytelenítési jelentés

Poolok érvénytelenítése esetén a rendszer egy poolérvénytelenítési jelentést készít.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_ name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_ barcode	Az érvénytelenített pool vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	A pool érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A poolt érvénytelenítő kezelő monogramja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A pool érvénytelenítésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

## Szekvenálási jelentés

A rendszer szekvenálási jelentést készít a szekvenálási futtatáshoz, amikor a szekvenálás befejeződik vagy amikor a szekvenálás időtúllépést okoz.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	A szekvenális futtatáshoz társuló pool vonalkód.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
készülék	Szekvenáló rendszer sorozatszám.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
áramlási cella	A szekvenális futtatáshoz társuló áramlási cella.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	A szekvenálórendszer-en az adatok előállításához használt szoftveralkalmazás / verzió összefűzése.	text	
run_folder	A szekvenálási futtatás mappájának neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	A szekvenálási futtatás állapota.	enum	completed   timed out   failed
qc_status	A szekvenálási futtatás minőség-ellenőrzés állapota.	enum	pass   fail   error
qc_reason	Minőség-ellenőrzési indoklás a sikertelen eredménnyel záruló minőség-ellenőrzésre; pontosvesszővel elválasztott értékek.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Klasztersűrűség (medián érték áramlási cellánként, minden csempén).	float	
pct_q30	Q30 feletti százalékok.	float	
pct_pf	A szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya.	float	
fázishatás	Fázishatás.	float	
előfázishatás	Előfázishatás.	float	

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
predicted_ aligned_reads	Előre jelzett egyedi kiolvasások.	hosszú	
started	A szekvenálási futtatás indításának időbélyegzője.	ISO 8601 időbélyeg	
completed	A szekvenálási futtatás befejezésének időbélyegzője.	ISO 8601 időbélyeg	

## Sikertelen elemzési jelentés

Ha a szekvenálási futtatás sikertelen elemzése elérte a próbálkozások maximális számát, a rendszer egy Sikertelen elemzés jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	A pool vonalkódja a sikertelen elemzéshez van társítva.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
áramlási cella	Az áramlási cella vonalkódja a sikertelen elemzéshez van társítva.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_ folder	A szekvenálási futtatás mappája a sikertelen elemzéshez van társítva.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
analysis_run_ status	A szekvenálási futtatás állapota a sikertelen elemzéshez van társítva.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
timestarted	Az időbélyegző az elemzés indításához van társítva.	ISO 8601 időbélyeg	
timefinished	Az időbélyegző a sikertelen elemzéshez van társítva.	ISO 8601 időbélyeg	

# Hibaelhárítás

## Bevezetés

Az VeriSeq NIPT Solution v2 az alábbi funkciókkal segíti a hibaelhárítást:

- VeriSeq NIPT Assay Software és rendszerértesítések.
- Ajánlott lépések a rendszerrel kapcsolatos problémák elhárítására.
- A megelőző jellegű és hibaelemzések végrehajtása az előre telepített tesztadatok alkalmazásával – instrukciók.

## Az Assay Software értesítései

Ebben a fejezetben az VeriSeq NIPT Assay Software értesítéseit mutatjuk be:

### Folyamatértesítések

A folyamatértesítések a vizsgálat végrehajtásának normál előrehaladását jelzik. Ezeket az értesítéseket a rendszer Tevékenységekként naplózza, így nem igényelnek felhasználói beavatkozást.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch initiation (Sarzskezdeményezés)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó új sarzsot hozott létre.	Tevékenység	Igen	Nincs.
Batch Library Complete (Sarzsönyvtár elkészült)	Könyvtár előkészítése	Az aktuális sarzs könyvtárja elkészült.	Tevékenység	Nem	Nincs.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Pool Complete (Pool elkészült)	Könyvtár előkészítése	A pool létrehozva a sarzsból.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing Started (Szekvenálás megkezdve)	Szekvenálás	A rendszer új szekvenálásiadat-mappát detektált.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing QC passed (A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött és a szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing Run Associated With Pool (A poolhoz társított szekvenálási futtatás)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatást sikeresen társította egy ismert poolal.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Analysis Started (Elemzés megkezdődött)	Elemzés	A megadott szekvenálási futtatás elemzése megkezdődött erre vonatkozóan: .	Tevékenység	Igen	Nincs.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Elemzés elkészült, NIPT-jelentés létrehozva)	Utólagos elemzés	Az elemzés elkészült és a rendszer létrehozta a jelentéseket.	Tevékenység	Igen	Nincs.

## Érvénytelenítési értesítések

Az érvénytelenítési értesítések jelzik a Workflow Manager rendszerében, a felhasználó által létrehozott sarzs vagy pool érvénytelenítését. Ezeket az értesítéseket a rendszer Megjegyzések-ként naplózza, és nem igényelnek semmilyen felhasználói műveletet.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sarzs érvénytelenítése	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenít egy sarzsot.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Pool Invalidation – Repool (Poolérvénytelenítés – Ismételt poolkészítés)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenítette a sarzshoz tartozó első lehetséges (bizonyos típusú) poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Pool érvénytelenítése – Használja a második részmintát)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenítette a sarzshoz tartozó első lehetséges (bizonyos típusú) poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Szekvenálás befejezve Pool érvénytelenítve)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a felhasználó érvénytelenítette a poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
A szekvenálás minőség-ellenőrzése –sikeres eredménnyel zárult – Az összes minta érvénytelen	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás minőség-ellenőrzése befejeződött, de az összes minta érvénytelen.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Analysis Completed Pool Invalidated (Elemzés befejezve Pool érvénytelenítve)	Utólagos elemzés	Az elemzés befejeződött, de a felhasználó érvénytelenítette a poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.



## Korrigálható hibák

A korrigálható hibák olyan hibák, amelyeket a kezelő a megadott lépések végrehajtásával korrigálni tud a VeriSeq NIPT Assay Software szoftverben. Ha a hiba a lépések végrehajtása után is fennáll, forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Missing Instrument Path (A műszer elérési útvonala nem található)	Szekvenálás	A rendszer nem találja a külső szekvenálási mappát, vagy nem tud ahhoz csatlakozni.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a></li> <li>Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Nincs elegendő szabad hely a szekvenálás végrehajtásához)	Szekvenálás	A rendszer új szekvenálási mappát talált, de számításai szerint nincs elég szabad hely az adatok számára.	Riasztás	Igen	<ol style="list-style-type: none"> <li>Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>Szabadítson fel helyet vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Érvénytelen szekvenálási futtatás mappa)	Szekvenálás	A Sequencing Run mappa érvénytelen karaktereket tartalmaz.	Vigyázat!	Igen	A szekvenálási futtatások mappája úgy lett átnevezve, hogy az új név érvénytelen karaktereket tartalmaz. Nevezze át a futtatást úgy, hogy a név érvényes legyen.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Szekvenálás elindítva, de a pool vonalkód fájl hiányzik)	Szekvenálás	A rendszer a szekvenálás elindítását követő 30 percen belül nem érzékeli a pool vonalkódot tartalmazó fájlt.	Vigyázat!	Igen	A készülék vagy a NAS lehetséges hibája. Ellenőrizze a készülék konfigurációját és a hálózati kapcsolatot. A rendszer a szekvenálás befejezéséig tovább keresi a pool vonalkód fájl.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (A szekvenálási futtatás befejezése nem visszaigazolható)	Szekvenálás	A szoftver nem tudta beolvasni a futtatás befejezési állapota fájlt a szekvenálási mappából.	Vigyázat!	Igen	Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Missing Sample Attributes (Hiányzó mintaattribútumok)	Előzetes elemzés	Egyes mintánál a szoftver nem találja a mintatípus, a nemi kromoszóma opció vagy a szűréstípus meghatározását.	Megjegyzés	Igen	A meghatározott mintánál nincs megadva minden mintaattribútum. A folytatáshoz adja meg a hiányzó mintaattribútumokat a Workflow Manager alkalmazásban, vagy érvénytelenítse a mintát.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sample Sheet Generation failed (Mintalap létrehozása sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta létrehozni a mintalapot.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései). Ha kevés a szabad hely, szabadítson fel helyet, vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>
Unable to check disk space (Szabad hely ellenőrzése sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta ellenőrizni a rendelkezésre álló szabad hely nagyságát.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései), 2. műveletazonosító <a href="#">2 a(z) 98. oldalon</a>.</li> <li>Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Insufficient Disk Space for Analysis (Nincs elegendő szabad hely az elemzés végrehajtásához)	Előzetes elemzés	A szoftver azt érzékelte, hogy nincs elég szabad hely egy új elemzés megkezdéséhez.	Riasztás	Igen	Szabadítson fel helyet vagy készítse biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései), 2. műveletazonosító <a href="#">3 a(z) 99. oldalon</a> .
Unable to launch Analysis Pipeline (Elemzés elindítása sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta megkezdni az elemzést az adott szekvenálási mappánál.	Riasztás	Igen	Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Szekvenálási mappa írási/olvasási jogosultságának hibája)	Előzetes elemzés	A szekvenálási futtatás mappájának írási/olvasási jogosultságát ellenőrző szoftverteszt sikertelen.	Vigyázat!	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Sikertelen elemzés – Próbálja meg újra)	Elemzés	Az elemzés sikertelen. Újrapróbálkozás.	Megjegyzés	Igen	Nincs

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Results Already Reported (Eredményjelentés már létrehozva)	Rendszer	A szoftver azt találta, hogy az aktuális pooltípushoz már létre lett hozva egy NIPT jelentés.	Tevékenység	Igen	Nincs
Unable to deliver email notifications (E-mailek kézbesítése sikertelen)	Rendszer	A rendszer nem tudja kézbesíteni az e-mailes értesítéseket.	Vigyázat!	NA	<ol style="list-style-type: none"> <li>Ellenőrizze, hogy a rendszerben helyesen vannak-e megadva az e-mail-beállítások. Lásd: <a href="#">A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása a(z) 35. oldalon</a> (A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása).</li> <li>Küldjön teszt e-mailt. Lásd: <a href="#">A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása a(z) 35. oldalon</a> (A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása).</li> <li>Indítsa újra a szervert. Ha a probléma továbbra is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ol>
Time Skew Detected (Időeltérés)	Könyvtár előkészítése	A szoftver azt érzékelte, hogy a Workflow Manager időbélyegzője és a szerver helyi ideje között több mint 1 percnyi eltérés van.	Vigyázat!	Nem	<ol style="list-style-type: none"> <li>Ellenőrizze a helyi időt a Workflow Manager alkalmazást futtató gépen.</li> <li>Ellenőrizze az Onsite Server helyi idejét a webes kezelőfelületen (Server Status (Szerver állapot) lap).</li> </ol>

## Nem korrigálható hibák

A nem korrigálható hibák olyan állapotot jelentenek, ahol semmilyen további lépéssel nem folytatható a vizsgálat.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch Failure (Sarzshiba)	Könyvtár előkészítése	Sarzs minőség-ellenőrzése sikertelen.	Megjegyzés	Igen	Restart library plating. (Kezdje újra a könyvtárlemezelést)
Report Generating Failure (A jelentés hibát generál)	Jelentéskészítés	The system failed to generate a report. (A rendszer nem tudta létrehozni a jelentést)	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Check available disk space. (Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre) Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései). Ha kevés a szabad hely, szabadítson fel helyet, vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>• Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Failed to Parse Run Parameters file (Futtatási paraméter fájl elemzése sikertelen)	Szekvenálás	A rendszer nem tudta megnyitni/elemezni a RunParameters.xml fájlt.	Vigyázat!	Igen	A RunParameters.xml fájl megsérült. Ellenőrizze a készülék konfigurációját, és reszekvenálja a poolt.
Unrecognized Run Parameters (Ismeretlen futtatási paraméterek)	Szekvenálás	A szoftver által beolvasott futtatási paraméterek nem kompatibilisek a rendszerrel.	Vigyázat!	Igen	A szoftver nem tudta felépíteni a szekvenálási futtatási paramétereket a készülék konfigurációs fájljából. Ellenőrizze a készülék konfigurációját, és reszekvenálja a poolt.
Invalid Run Parameters (Érvénytelen futtatási paraméterek)	Szekvenálás	A szoftver által beolvasott futtatási paraméterek nem kompatibilisek a vizsgálattal.	Vigyázat!	Igen	A szoftverkompatibilitási teszt eredménye sikertelen. Ellenőrizze a készülék konfigurációját, és reszekvenálja a poolt.
No Pool Barcode found (Pool vonalkód nem található)	Szekvenálás	A szoftver nem tudta egy ismert pool vonalkódhoz társítani a szekvenálási futtatás áramlási celláját.	Vigyázat!	Igen	Lehetséges, hogy rossz a pool vonalkód bejegyzés. Szekvenálja újra a poolt.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Szekvenálás befejezve, de a pool vonalkódfájl hiányzik)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a rendszer nem találja a pool vonalkódot tartalmazó fájlt.	Riasztás	Igen	szekvenálórendszer lehetséges hiba. Ha támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot az Illumina Műszaki támogatásával.
Unable to read Pool Barcode File (Pool vonalkód fájl beolvasása sikertelen)	Szekvenálás	A pool vonalkódot tartalmazó fájl megsérült.	Riasztás	Igen	szekvenálórendszer lehetséges vagy hálózati hiba. Ha támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot az Illumina Műszaki támogatásával.
Pool Barcode File Mismatch (A pool vonalkód fájl nem egyezik)	Szekvenálás	A pool vonalkód fájl egy másik áramlasicella-azonosítóra hivatkozik, mint ami a szekvenálási futtatáshoz van társítva.	Riasztás	Igen	szekvenálórendszer lehetséges hiba. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Sequencing Timed Out (Szekvenálás időtúllépése)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás nem fejeződött be a meghatározott időn belül.	Vigyázat!	Igen	Ellenőrizze a szekvenálórendszer-t és a hálózati kapcsolatot. Szekvenálja újra a poolt.



Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing QC files generation failed (Szekvenálás minőség-ellenőrzési fájljainak létrehozása sikertelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás befejeződött, de az interOp minőség-ellenőrzési fájlok sérültek.	Riasztás	Igen	Ellenőrizze aszekvenálórendszer-t és a hálózati kapcsolatot. Szekvenálja újra a poolt.
Sequencing QC failed (Szekvenálás minőség-ellenőrzése sikertelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a szekvenálás minőség-ellenőrzésének eredménye sikertelen.	Megjegyzés	Igen	Szekvenálja újra a poolt.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Elemzés többszöri újrapróbálkozás után is sikertelen)	Elemzés	Többszöri próbálkozásra sem sikerült lefuttatni az elemzést. A rendszer nem próbálkozik tovább.	Vigyázat!	Igen	Szekvenálja újra a második poolt.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Analysis Post-Processing Failed (Elemzés utófeldolgozása sikertelen)	Elemzés után	A szoftver nem tudta utófeldolgozni az elemzés eredményeit.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Elemzés feltöltése sikertelen)	Elemzés után	A szoftver nem tudta feltölteni az elemzés eredményeit az adatbázisba.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <a href="#">Ajánlott műveleti eljárások a(z) 98. oldalon</a> (Ajánlott műveletek lépései).</li> <li>Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.</li> </ul>

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Lemezszintű szennyeződés észlelése	Elemzés után	Y kromoszóma mutatható ki minden olyan mintánál, amelynél a poolban sikerült a minőség-ellenőrzés.	Riasztás	Igen	Kezdje újra a könyvtárlemezelt.

## Ajánlott műveleti eljárások

Műveletazonosító	Ajánlott művelet	Lépések
1	Ellenőrizze a hálózati kapcsolatot	<p>Gondoskodjon róla, hogy a távoli NAS és a helyi gép ugyanazon a hálózaton legyenek.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Írja be a Windows parancssorba (cmd), típus, a következő parancsot: <b>ping &lt;Szerver IP-címe&gt;</b> parancsot                      NAS használata esetén a NAS-szal való kapcsolatot is ellenőrizze.</li> <li>2. Ellenőrizze, hogy minden csomag megérkezett-e.                      Ha vannak elvesztett csomagok, akkor forduljon a rendszergazdához.</li> <li>3. Tesztelje a kapcsolatot az alábbiak szerint:                             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Bejelentkezés a Onsite Server webes kezelőfelületre</li> <li>b. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a <b>Folder</b> (Mappa) elemet.</li> <li>c. A teszt lefuttatásához válassza ki a <b>Test</b> (Teszt) lehetőséget. Ha a teszt sikertelen, ellenőrizze, hogy minden beállítás megfelelően van-e konfigurálva, lásd: <a href="#">Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése a(z) 32. oldalon</a> (Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése).</li> </ol> </li> </ol>
2	Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre	<p>Gondoskodjon róla, hogy a Windows-gépen az Onsite Server Input mappának legyen külön meghajtója. További tájékoztatásért lásd: <a href="#">Szervermeghajtók leképezése a(z) 44. oldalon</a> (Szervermeghajtók leképezése).</p> <p>A jobb egérgombbal kattintson az Input mappára mutató meghajtóra. Válassza ki a <b>Properties</b> (Tulajdonságok) lehetőséget, majd tekintse meg a szabad helyre vonatkozó információkat.</p>

Műveletazonosító	Ajánlott művelet	Lépések
3	Tárhely felszabadítása / Biztonsági másolat készítése	<p>Az Illumina rendszeres adatmentést javasol, illetve hogy a szekvenálási adatokat mindig a szervertől tárolják. További tájékoztatásért lásd: <a href="#">Megosztott hálózati meghajtók kezelése a(z) 32. oldalon</a> (Megosztott hálózati meghajtók kezelése).</p> <p>1. Az Onsite Server szervertől tárolt adatok esetében:</p> <p>Gondoskodjon róla, hogy a Windows-gépen az Onsite Server Input mappának legyen külön meghajtója. További tájékoztatásért lásd: <a href="#">Szervermeghajtók leképezése a(z) 44. oldalon</a> (Szervermeghajtók leképezése).</p> <p>a. Kattintson duplán az Input mappára, majd a megnyitásához adja meg a belépési adatokat.</p> <p>b. Megjelennek a szekvenálási adatok – a mappák neve megegyezik a szekvenálási futtatások nevével.</p> <p>c. Törölje a feldolgozott szekvenálási mappákat, vagy készítsen róluk biztonsági másolatot.</p> <p>2. Távoli NAS-on tárolt adatok esetén:</p> <p>Gondoskodjon róla, hogy a távoli NAS és a helyi gép ugyanazon a hálózaton legyenek.</p> <p>Nyissa meg a távoli meghajtón lévő mappát. A belépési adatokat illetően forduljon a rendszergazdához.</p> <p>a. Megjelennek a szekvenálási adatok – a mappák neve megegyezik a szekvenálási futtatások nevével.</p> <p>b. Törölje a feldolgozott szekvenálási mappákat, vagy készítsen róluk biztonsági másolatot.</p>

## Rendszerhibák

Probléma	Ajánlott művelet
Nem indul el a rendszer.	Ha a VeriSeq NIPT Assay Software elindítása során hibát észlel, akkor a Log In (Bejelentkezés) képernyő helyett a hibák összefoglalása jelenik meg. Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával és jelentse a jelzett hibákat.
Az adatbázis visszaállítása szükséges.	Ha vissza kell állítani az adatbázist, akkor forduljon az Illumina szervizmérnökeihez.
Rendszereltérés.	Rendszereltérés észlelése esetén az VeriSeq NIPT Assay Software nem dolgozza fel az egyéb rendszerkomponensektől érkező adatokat. Ilyenkor egy rendszergazdának vissza kell állítania a rendszert.
RAID vezérlő riasztása.	A RAID vezérlő riasztásának elnémításához egy rendszergazdának meg kell nyomnia a <b>Server alarm</b> (Szerverriasztás) gombot az VeriSeq NIPT Assay Software infópultjának Server Status (Szerver állapota) lapján. Ha megnyomták ezt a gombot, utána vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával a további segítségért.

## Adatfeldolgozási tesztek

Az Onsite Server-en előre telepített adatkészletek lehetővé teszik a szerver és az elemzőmotor működésének ellenőrzését.

### A szerver tesztelése

Ez a teszt egy szekvenálási futtatást és egy elemzésjelentés-készítést szimulál az Analysis Pipeline tényleges elindítása nélkül. Ez a teszt az Onsite Server megfelelő működésének, valamint a jelentések és e-mail-értesítések megfelelő létrehozásának ellenőrzésére szolgál. Duration (Időtartam): Körülbelül 3–4 perc.

#### Eljárás

- Nyissa meg a csatlakoztatott bemeneti mappát, majd nyissa meg a TestingData mappát.
- Készítsen másolatot az alábbi, a TestingData mappában található mappák egyikéről:
  - NextSeq-adatok esetén: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - NextSeqDx-adatok esetén: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.

3. Nevezze át az átmásolt mappát úgy, hogy az \_XXX-re végződjön, ahol \_XXX a tesztfuttatás sorszáma. Például, ha az eredeti mappa \_002-re végződik, akkor az átmásolt példány neve \_003-ra végződjön.
4. Helyezze át az átnevezett mappát a bemeneti mappába.
5. Várjon 3–5 percet, hogy befejeződjön a futtatás. Győződjön meg róla, hogy megkapta-e az alábbi e-mail-értesítést:
  - a. Szekvenálásfuttatási elemzés megkezdve
  - b. A szekvenálási futtatás NIPT-jelentése létrejött.
6. Társítsa a jelentéseket a mappa szekvenálási nevéhez.
7. A kimeneti mappában nyissa meg a TestData\_NS\_CopyWorkflow vagy a TestData\_NDx\_CopyWorkflow mappát, és ellenőrizze, hogy megvan-e az alábbi jelentések egyike:
  - A NextSeq esetében: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_H5KGJBGX9\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - A NextSeqDx esetében: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
 A fájl várható mérete kb. 7,1 Kb.
8. Helyezze vissza a teszt szekvenálási futtatást a TestingData mappába. Ily módon könnyedén nyomon követheti, hogy a szekvenálási teszt hányszor lett lefuttatva.

**MEGJEGYZÉS** Ha szabad helyre van szükség, akkor törölheti a régi tesztfájl példáányokat.

## Teljes tesztadatelemzés futtatása

Ez a teszt egy teljes elemzési futtatást hajt végre. Akkor futtassa le ezt a tesztet, ha a szerver nem képes feldolgozni vagy elemezni az adatokat, vagy ha időtúllépési hibát okoz. Duration (Időtartam): Körülbelül 4–5 óra.

### Eljárás

1. Nyissa meg a felcsatolt bemeneti mappát, majd nyissa meg a TestingData mappát.
2. Nevezze át az alábbi mappát úgy, hogy a végéhez hozzáteszi a \_000 utótagot: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXDX\_FullRun.  
Az utótag gondoskodik róla, hogy minden szekvenálási futtatás neve egyedi legyen. Ha a futtatás már tartalmaz utótagot, akkor úgy nevezze át a mappát, hogy az utótag számát eggyel növeli.
3. Helyezze át az átnevezett mappát a bemeneti mappába.
4. Várjon 4–5 órát, hogy befejeződjön az elemzés. Győződjön meg róla, hogy megkapta-e az alábbi e-mail-értesítést:
  - a. Szekvenálásfuttatási elemzés megkezdve
  - b. A szekvenálási futtatás NIPT-jelentése létrejött

5. Társítsa a jelentéseket a mappa szekvenálási nevéhez.
6. A kimeneti mappában nyissa meg a TestData\_NDx\_FullRun mappát, és keresse meg a következő jelentést: TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
A fájl várható mérete kb. 7,1 Kb.
7. Helyezze vissza a tesztszekvencia-futtatást a TestingData mappába.



## Források és hivatkozások

A következő dokumentációk a(z) Illumina honlapjáról tölthetők le.

Információforrás	Leírás
VeriSeq NIPT Solution v2 – terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)	Bemutatja a terméket és felhasználási célját, leírja használatának módját és a hibaelhárítási folyamatokat.
Microlab® STAR Line felhasználói kézikönyv, Hamilton dokumentumazonosító: 624668	A Hamilton Microlab STAR automatizált folyadékkezelő műszer használati és karbantartási útmutatóját, valamint műszaki adatait tartalmazza.

A dokumentációk eléréséhez, szoftverek letöltéséhez, online képzésekhez és a gyakran ismételt kérdések megtekintéséhez látogasson el az Illumina honlapján a VeriSeq NIPT Solution v2 [támogatási oldalaira](#).

## Rövidítések

Rövidítés	Definíció
BCL	Bázisazonosító fájl
CE-IVD	Európai megfelelőségi jelzés, mely azt igazolja, hogy a termék alkalmas <i>in vitro</i> diagnosztizálásra
cfDNS	Sejtmentes DNS
DNS	Dezoxiribonukleinsav
DNS	Tartománynévrendszer
FASTQ	Szöveges fájlformátum, amely a szekvenálóműszerek kimenetét tárolja
FF	Magzati frakció
FIFO	Időrendi sorrend
iFACT	Különálló magzati aneuploiditási konfidencia vizsgálat
IP	Internetprotokoll
LIMS	Laboratóriumi adatkezelő rendszer
LLR	Log Likelihood Ratio
MAC	Médiahozzáférés-vezérlés

Rövidítés	Definíció
NAS	Hálózatra csatlakoztatott tároló
NES	Nem kizárt területek
NGS	Új generációs szekvenálás
NIPT	Nem invazív prenatális vizsgálat
NTC	No Template Control
NTP	Hálózati idő-protokoll
PF	Áteresztőszűrő
Minőségellenőrzés	Minőség-ellenőrzés
Regex	Gyakran előforduló kifejezés. Olyan karaktersor, amely stringpárosító algoritmusokkal az adatok validálására használható.
SCA	Nemikromoszóma-aneuploiditás
SDS	Biztonsági adatlapok
SHA1	Biztonságos kivonat algoritmus 1
SSL	Biztonságos kapcsolati réteg

## Műszaki támogatás

Ha műszaki támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálattal.

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

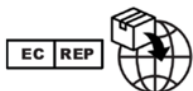
**E-mail:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

**Biztonsági adatlapok (SDS-ek)** – Az Illumina [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html) címen elérhető weboldalán találhatóak.

**Termék dokumentáció** – Letölthető a [support.illumina.com](http://support.illumina.com) weboldalról.



Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 U.S.A.  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com



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

**Ausztrál megbízó**

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

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA.

© 2025 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

**illumina**<sup>®</sup>