

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Softwarevejledning

OPHAVSRETTLIGT BESKYTTET AF ILLUMINA

Dokumentnr. 1000000067940 v08 DAN

Juni 2023

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUG.

Brugen af dette produkt er dækket af patenter, der tilhører og er licenseret til Illumina, Inc. Betaling for dette produkt giver begrænset, uoverdragelig ret til at bruge dette produkt til dets tilsigtede brug i overensstemmelse med dets dokumentation og andre tilknyttede vilkår og betingelser. Der findes en repræsentativ, ikke-udtømmende liste over sådanne patenter på www.illumina.com/patents. Der gives ingen andre rettigheder under andre patenter eller til anden brug, hverken udtrykkeligt, stiltiende eller ved berettiget antagelse.

Dette dokument og dets indhold er ophavsretligt beskyttet af Illumina, Inc. og dets datterselskaber ("Illumina") og er udelukkende beregnet til kundens kontraktmæssige brug i forbindelse med anvendelsen af det produkt eller de produkter, som er beskrevet heri, og til intet andet formål. Dette dokument og dets indhold må ikke bruges eller distribueres til noget andet formål og/eller på anden måde kommunikerer, offentliggøres eller reproduceres på nogen som helst måde uden forudgående skriftligt samtykke fra Illumina. Med dette dokument udsteder Illumina ingen licens under sit patent eller varemærke eller sin copyright eller sædvaneret eller lignende rettigheder for nogen tredjeparter.

Instruktionerne i dette dokument skal følges nøje og fuldstændigt af kvalificerede og behørigt uddannede medarbejdere for at sikre, at det eller de produkter, der er beskrevet heri, anvendes korrekt og sikkert. Alt indhold i dette dokument skal læses grundigt og forstås inden brug af produktet/produkterne.

HVIS ALLE INSTRUKTIONERNE HERI IKKE GENNEMLÆSES FULDT UD OG FØLGES NØJE, KAN DET MEDFØRE SKADE PÅ PRODUKTET ELLER PRODUKTERNE, SKADE PÅ PERSONER, HERUNDER BRUGERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANDEN EJENDOM OG VIL GØRE ENHVER GARANTI GÆLDENDE FOR PRODUKTET ELLER PRODUKTERNE UGYLDIG.

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF DET PRODUKT ELLER DE PRODUKTER, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2023 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

Alle varemærker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive ejere. Specifikke varemærkeoplysninger er tilgængelige på www.illumina.com/company/legal.html.

Revisionshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokument nr. 1000000067940 v08	Juni 2023	Fjernelse af beskrivelser af prøveark til hybridbatcher som tilpasning til softwarefunktionaliteten.
Dokument nr. 1000000067940 v07	Februar 2023	Ændring af serverkonfigurationsmuligheder for øget sikkerhed. Ændring af automatiseringsadgangskode på ML-STAR kræver kontrolbesøg fra Illumina feltservicepersonale. Præcisering af retningslinjerne for tilføjelse af strekcodeoplysninger til inputprøveark og for upload af prøveark til hybridbatcher. Opdatering af retningslinjerne for oprettelse af et brugernavn. Fjernelse af referencen til feltet Network Password (Adgangskode til netværket) fra serverkonfigurationsinstruktionerne. Opdatering af eksemplet på partiel deletion eller duplikationsanomali. Tilføjelse af bestillingsregel for feltet anomaly_description. For anomalier inden for det samme kromosom kommer hele kromosomaneuploidier før partielle deletioner eller duplikationer. Tilføjelse af kolonnerne Type og Regex til resultater og meddelelser og procesrapporter. Opdatering af ordlyden i hele dokumentet for at forbedre tydelighed.
Dokument nr. 1000000067940 v06	August 2021	Opdatering af adresse på autoriseret repræsentant i EU.

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokument nr. 1000000067940 v05	September 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Tilføjelse af instrukser i de nye funktioner Backup Encryption (Kryptering af sikkerhedskopier) og Network Password (Adgangskode til netværket). • Opdatering af afsnittet Download og installer et certifikat i form af mere detaljerede anvisninger. • Tilføjelse af et trin til indtastning af adgangskode til netværket og af en påmindelse om at generere et certifikat til Workflow Manager i afsnittet Serverkonfiguration. • Opdatering af afsnittet Tilknytning af serverdrev for at præcisere, at kun administratorer har brugertilladelser, og for at ændre SMB-versioner med kompatibilitet. • Tilføjelse af henvisning til Kryptering af sikkerhedskopier i afsnittet Arkivering af data for Onsite Server. • Tilføjelse af note i introduktionen til webbrugergænsefladen i Assay Software, der angiver, at softwaren ikke kan tilgås via mobile enheder. • Tilføjelse af forklarende noter vedrørende store bogstaver i outputs i NIPT Report (NIPT-rapport). • Opdatering af opstillingen af oplysninger om værdiindstillinger i afsnittet Resultat- og meddelelsesrapporter af hensyn til læsbarheden. • Opdatering af navngivningskonventionen for Workflow Manager med henblik på konsekvent visning af det fulde softwarenavn for VeriSeq NIPT Workflow Manager.

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokument nr. 1000000067940 v04	Februar 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Opdatering af emnerne Prøvearksinput og Upload af prøveark med henblik på at præcisere funktionalitetsbegrænsningerne for upload af prøveark. • Opdatering af adresserne for australsk sponsor og Illumina Netherlands.
Dokument nr. 1000000067940 v03	Oktober 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Tilføjelse af et afsnit om miljøhensyn for VeriSeq Onsite Server v2. • Opdatering af præsentationen af resultater for kønskromosomanomali i kapitlet Results and Notifications Reports i Appendiks B, så den svarer til præsentationen i NIPT-rapporten.
Dokument nr. 1000000067940 v02	April 2019	Tilføjelse af detalje i NIPT og supplerende rapporter, så de stemmer overens med undervisningsmaterialer.
Dokument nr. 1000000067940 v01	Februar 2019	Udgivelse af Softwarevejledning til VeriSeq NIPT Solution v2 til kundebrug.
Dokument nr. 1000000067940 v00	November 2018	Første udgivelse kun til intern brug

Indholdsfortegnelse

Revisionshistorik	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introduktion	1
Systemarkitektur	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Introduktion	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Prøvearkinput	7
Ugyldiggørelse af prøve, batch og pulje	10
Upload af prøveark	11
Annullering af prøve	12
VeriSeq NIPT Services	12
Start VeriSeq NIPT Services	12
Næste generations sekventeringsinstrument	16
Introduktion	16
Sekventeringspulje	16
Integration af datalager	16
Analysegennemløbskapacitet	17
Begrænsninger for netværkstrafik	17
VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software v2	19

Introduktion	19
Komponenter i VeriSeq NIPT Assay Software	19
Opgaver i VeriSeq NIPT Assay Software	21
Sekventeringsmanager	23
Analysepipeline-manager	24
Webbrugergænseflade	24
Slutbrugertilicensaftale	26
Konfigurer webbrugergænsefladen	26
Log ind på webbrugergænsefladen	26
Dashboardet	27
Administrer brugere	29
Administrer et delt netværksdrev	31
Konfigurer netværks- og certifikatindstillinger	32
Konfigurer e-mailbeskeder via systemet	34
Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier	35
Konfigurer adgangskoder til netværket	36
Log ud	37
Analyse og rapportering	37
Demultipleksring og FASTQ-generering	37
QC af sekventering	38
Estimer af føtal fraktion	39
Anvendt statistik i forbindelse med endelig klassifikation	39
QC af analyse	40
QC af NTC-prøver	40
VeriSeq Onsite Server v2	40
Lokal disk	40
Lokal database	41
Arkiver data	42
Tilknyt serverdrev	42
Genstart serveren	43
Luk serveren ned	44
Gendan efter uventet lukning	44
Miljømæssige overvejelser	44
QC-målinger	45

QC-målinger og -grænser for kvantificering	45
QC-målinger og -grænser for sekventering	46
Systemrapporter	47
Introduktion	47
Outputfiler	47
Filstruktur for rapporter	47
Oversigt over systemrapporter	49
Hændelser, der udløser en rapport	51
Resultat- og meddelelsesrapporter	53
NIPT Report (NIPT-rapport)	53
Supplementary Report (Supplerende rapport)	62
Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)	68
Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve)	69
Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)	69
Procesrapporter	70
Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)	70
Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)	71
Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)	72
Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)	73
Library Labware Report (Biblioteks-labware-rapport)	74
Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)	75
Library Process Log (Biblioteksproceslog)	75
Pool Report (Puljerapport)	77
Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)	77
Sequencing Report (Sekventeringsrapport)	78
Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)	79
Fejlfinding	80
Introduktion	80
Meddelelser i Assay Software	80
Meddelelser om fremskridt	80

Meddelelser om ugyldiggørelse	82
Meddelelser om fejl, der kan rettes	83
Meddelelser om fejl, der ikke kan rettes	89
Anbefalede handlingsprocedurer	93
Systemproblemer	95
Databehandlingstest	95
Test serveren	95
Kør fulde analysetestdata	96
Ressourcer og referencer	98
Akronymer	98
Teknisk bistand	99

VeriSeq NIPT Solution v2

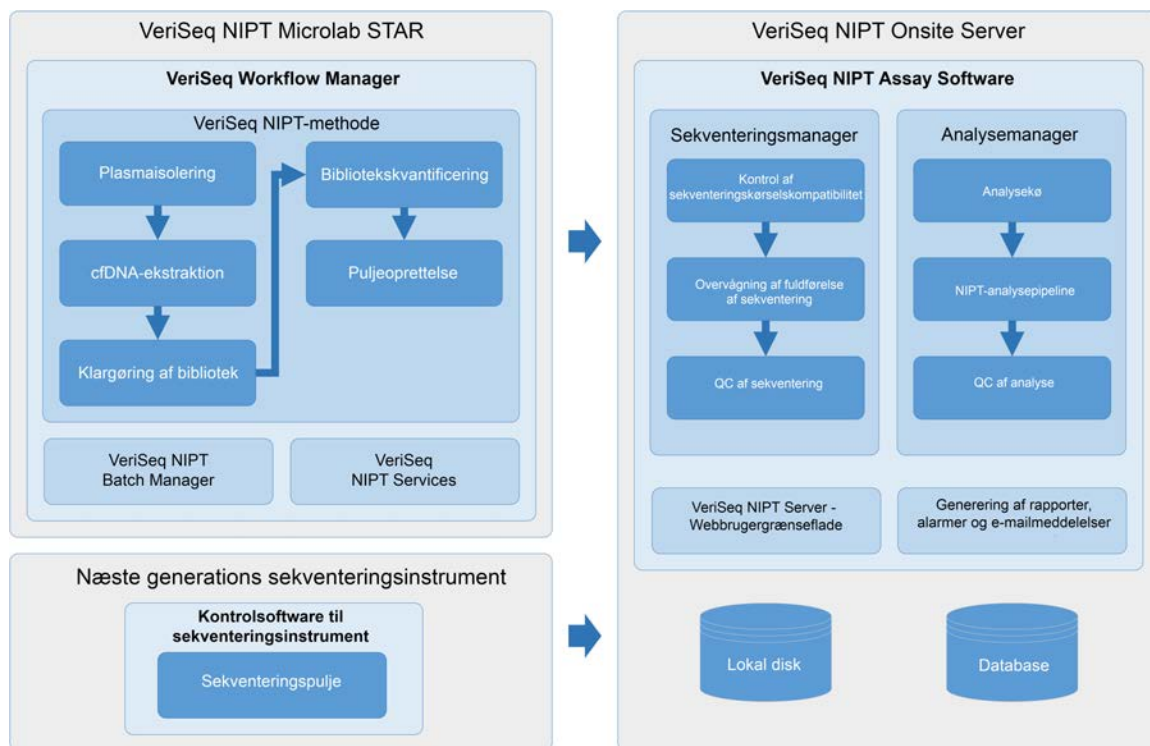
Introduktion

VeriSeq NIPT Solution v2 er en *in vitro*-diagnostisk test, der anvendes til sekventeringsbaseret screening med henblik på detektering af føtale aneuploidier i perifere helblodsprøver fra moderen under dennes graviditet efter 10. gestationsuge. Testen kan anvendes til to typer af screening: basic (grundlæggende) og genomwide (hele genomet). Grundlæggende screening giver kun oplysninger om aneuploidistatus for kromosom 21, 18, 13, X og Y. Screening af hele genomet giver oplysninger om partielle deletioner og duplikationer for alle autosomer og aneuploidistatus for alle kromosomer. Begge screeningstyper giver også mulighed for rapportering af kønskromosomal aneuploidi (SCA). Uanset screeningstypen må dette produkt ikke anvendes som eneste grundlag for diagnosticering eller beslutningstagen om det videre graviditetsforløb.

VeriSeq NIPT Solution v2-systemarkitekturen omfatter følgende komponenter:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Et automatiseret væskehåndteringsinstrument, som udfører klargøring og sporing af biblioteksprøver ved hjælp af VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Sample Prep Kits. ML STAR bruger VeriSeq NIPT Assay Software v2 til at forberede prøver tiltænkt analyse, i henhold til brugervejledningen i *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr. 1000000078751)*.
- **Next Generation Sequencing (NGS) Instrument** (Næste generations sekventeringsinstrument) – et genomsekventeringsinstrument, på hvilket der udføres cluster-generering og sekventering. Kontrolsoftwaren foreskriver trinnene til opsætning af en sekventeringskørsel og genererer sekventeringslæsninger af alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – En server, der er vært for VeriSeq NIPT Assay Software v2 og lagrer data med henblik på analysering af paired-end-sekventeringsdata. VeriSeq NIPT Assay Software overvåger og analyserer konstant sekventeringsdata og genererer prøveresultater, procesrapporter og meddelelser.

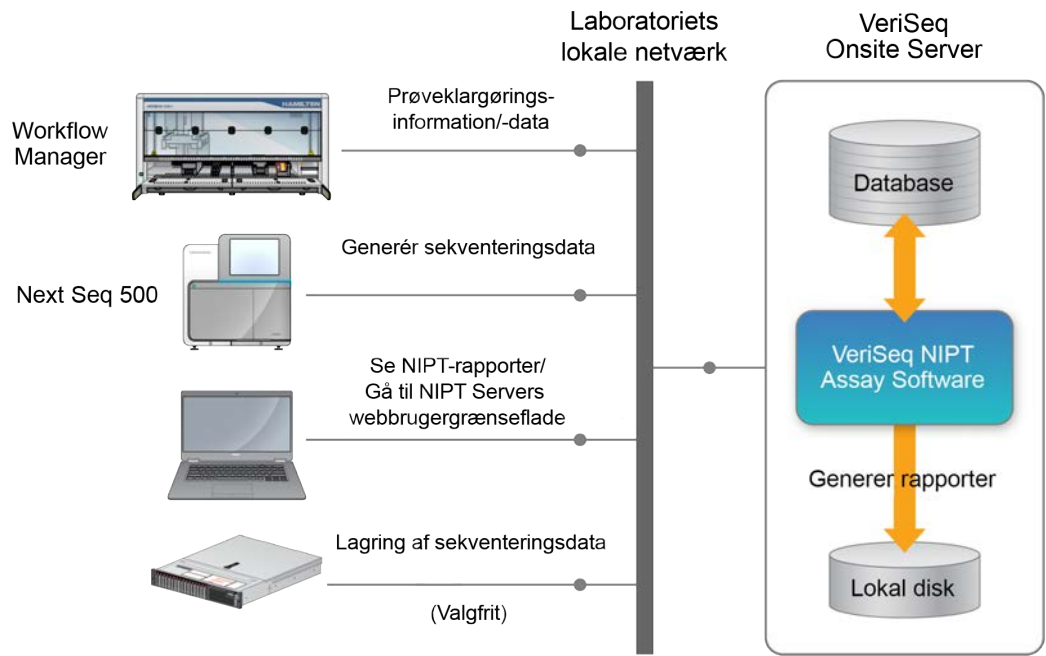
Figur 1 VeriSeq NIPT Solution v2 komponenter



Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution v2 forbinder alt systemudstyr via laboratoriets lokale netværk (LAN) ved brug af det samme undernet. Brugen af LAN gør det muligt at placere udstyret på fleksibel vis og at øge gennemløbet ved at tilføje yderligere instrumenter og/eller ML STAR-arbejdsstationer. Følgende illustration giver et overblik over systemarkitekturen.

Figur 2 Overblik over arkitekturen i VeriSeq NIPT Solution v2



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduktion

VeriSeq NIPT Workflow Manager er installeret på ML STAR og giver en simpel og intuitiv grafisk brugergrænseflade og automatiserer klargøringen af blodprøver i overensstemmelse med VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager opretholder en dataforbindelse til VeriSeq Onsite Server v2 med henblik på databehandling, lagring, prøvesporing og gennemførelse af arbejdsstyringslogikken. VeriSeq NIPT Workflow Manager giver adgang til følgende softwaremoduler, også kendt som metoder:

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (metode) styrer den automatiserede behandling af prøver på ML STAR. Metoden udfører følgende behandlingstrin:

- **Plasmaisolering** – Overfører 1 ml isoleret plasma fra et blodprøverør. Proceslogikken opretter en batch med VeriSeq NIPT Assay Software. Hver batch indeholder prøvedata, herunder prøvens strekkode, prøvetype, screeningstype, brøndplacering og valg ang. kønsrapportering.
- **Ekstraktion af cellefrit DNA (cfDNA)** – Oprenses cfDNA fra 900 µl plasma.
- **Biblioteksklargøring** – Opretter biblioteker fra oprenset cfDNA, der er klar til sekventering. Bibliotekerne indeholder unikke indekser for hver prøve i batchen.
- **Bibliotekskvantificering** – Bestemmer cfDNA-koncentrationen ved hjælp af et interkalerende fluorescerende farvestof i et mikropladeformat med 384 brønde. Pladen indeholder en mærket DNA-standardkurve og duplikater af hver prøve i batchen. Systemet anvender de rå fluorescenslæsninger fra mikropladelæseren og beregner prøvekoncentrationerne på baggrund af standardkurven.
- **Puljeoprettelse og normalisering** – Samler bibliotekerne i enkelte puljer med henblik på sekventering. Systemet anvender de tidligere fastlagte koncentrationer til at beregne de hensigtsmæssige overførselsvoluminer for hver prøve i den sekventeringsklare pulje.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager administrerer statussen for prøver, batcher og puljer gennem brugergrænsefladen. Systemet tillader sporing af prøver på tværs af flere væskehåndteringssystemer og sekventeringsinstrumenter og via analyse-pipelinen. Du kan finde flere oplysninger om prøvebehandlingsprocedurerne i *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr. 1000000078751)*.

Du kan administrere prøver i arbejdsgangen ved hjælp af tre forskellige kategorier kaldet objekter. Disse objekter er beskrevet i følgende tabel.

Objekt	Beskrivelse
Prøve	Resultatet af en engangsudtrækning af 1 ml plasma fra et enkelt blodprøverør. Prøverne bliver forbundet med stregkoden på blodrøret (prøvens stregkode) og batchen.
Batch	Plade med 24, 48 eller 96 prøver, der behandles i forbindelse med cfDNA-ekstraktionen og biblioteksklargøringen.
Pulje	Normaliseret og fortyndet volumen af dobbeltindekserede biblioteker, der er klar til brug i instrumentet. Hver pulje indeholder op til 48 prøver.

Følgende tabel beskriver de handlinger, der kan anvendes på objekter under behandlingen.

Handling	Objekt	Genereret rapport	Beskrivelse
Ugyldiggørelse	Prøve	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Brugeren markerer, at prøven ikke længere er gyldig til behandling. Der bliver ikke genereret nogen testresultater for ugyldiggjorte prøver. Eksempel: Synlig overførsel af blodceller i forbindelse med plasmaisolering.
	Batch	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Brugeren markerer, at batchen ikke længere er gyldig. Hvis batchen bliver ugyldiggjort inden puljegenerering, bliver alle prøver ugyldiggjort. Eksempel: Pladen bliver tabt eller på anden måde håndteret på ukorrekt vis.

Handling	Objekt	Genereret rapport	Beskrivelse
Ugyldiggørelse	Pulje	Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Brugeren markerer, at puljen ikke længere er gyldig. Efter to ugyldiggørelser af puljen bliver alle prøverne i puljen ugyldiggjort. Eksempel: Hele puljevoluminet er blevet opbrugt i forbindelse med to mislykkede sekventeringer.
Mislykket QC	Prøve	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	VeriSeq NIPT Solution v2 markerer automatisk prøven som ugyldig, fordi den ikke opfylder kriterierne for en af de specificerede kvalitetskontrol-målinger (QC), eller fordi systemet har detekteret en væskehåndteringsfejl.
	Batch	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	VeriSeq NIPT Solution v2 markerer automatisk hele batchen som ugyldig. Eksempel: Systemfejl i forbindelse med væskehåndtering.
Annullering	Prøve	Sample Cancellation (Annullering af prøve)	Laboratorieadministrationen markerer prøven som annulleret. Der bliver ikke genereret nogen testresultater.
Rediger prøveattributter	Prøve	Sex Reporting (Kønsrapportering)	Brugeren markerer Yes (Ja), No (Nej) eller SCA, hvad angår kønsrapportering. <ul style="list-style-type: none"> • Ja – prøvens køn genereres. • Nej – prøvens køn genereres ikke • SCA – kun kønskromosomaneuploidier rapporteres.
	Prøve	Sample Type (Prøvetype)	Prøvetype markeret af brugeren som Singleton (Enkeltbarn), Twin (Tvilling), Control (Kontrol) eller No Template Control (NTC). Tildelingen af type for prøven har direkte indflydelse på analysen af testen. For at sikre korrekte testresultater skal prøvetypen være korrekt.
	Prøve	Screen Type (Type af screening)	Screeningstype markeret af brugeren som basic (grundlæggende) (kun 21, 18, 13, X og Y) eller genomwide (hele genomet) (alle kromosomer).

Efter handlingerne ugyldiggørelse, mislykket QC eller annullering bliver objektet ikke viderebehandlet. Laboratorieinformationssystemer (LIMS) kan anvende Sample Invalidation Reports (Rapporter om ugyldiggørelse af prøve) til at angive genbehandling af prøven fra blodprøverørret.

Prøvearksinput

Inputprøvearket indeholder patientrelaterede prøveoplysninger, inklusive prøvetypen og rapporteringsstatus vedrørende kønskromosomer. Systemet kan kun generere sekventeringspuljer, hvis prøveoplysningerne er fuldstændige.

Inputprøvearket skal være en tabulatorseparatoreret tekstfil (*.txt). Navnene i overskriftskolonnerne i filen skal stemme fuldstændigt overens med dem, der fremgår af nedenstående tabel.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
batch_name	Streng/tom	Påkrævet	Angiver batchnavnet for prøven. Skal stemme overens med det batchnavn, der er indført i bestemmelsesmetoden (Workflow Manager) for at bekræfte, at inputprøvearket er forbundet med den korrekte batch. Må højst bestå af 26 tegn. Kolonnen kan efterlades tom. Prøveark uden en kolonne med batch_name vil ikke blive accepteret.
sample_barcode	Streng	Påkrævet	Stregkoder på de blodprøverør, der overføres til ML STAR. Hvis der anvendes et heltal som stregkode på prøven, må det ikke overstige 15 cifre. Alfanumeriske prøvestregkoder må højst indeholde 32 tegn. Anvend kun tal, bogstaver, bindestreger (-) og understregningstegn (_). Prøvestregkoden skelner ikke mellem små og store bogstaver. Stregkoder med små og store bogstaver betragtes ikke som unikke. Prøvestregkoden skal være unik og må ikke kun afvige med store bogstaver. For eksempel er prøvenavnene Sample01 og sample01 ikke unikke.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
sample_type	Streng	Påkrævet	Angiver den prøvetype, der skal analyseres. Tilladte værdier er <i>Singleton</i> (Enkeltbarn), <i>Twin</i> (Tvilling), <i>Control</i> (Kontrol) og <i>NTC</i> .
sex_chromosomes	Streng	Påkrævet	Angiver, hvorvidt føtale kønskromosomer skal rapporteres. Tilladte værdier er "yes" (ja, rapportering ønskes), "no" (nej, rapportering ønskes ikke) og "sca" (der ønskes kun rapportering af kønskromosomale aneuploidier).
screen_type	Streng	Påkrævet	Angiver den type screening, der skal analyseres. De tilladte værdier er "basic" (grundlæggende) og "genomewide" (hele genomet).

Inputprøvearket uploades i forbindelse med plasmaisolering eller puljeoprettelse og kan uploades ved hjælp af Batch Manager. Systemet anvender automatisk strekkoder, screeningstype, prøvetype og kønsrapportering til NTC'er. Der kræves forskellige oplysninger baseret på, om prøvearket uploades under plasmaisolering eller puljeoprettelse. Prøveoplysningerne bekræftes i forbindelse med prøveupload. Prøver, der uploades i forbindelse med plasmaisolering, kan inkludere en fuldstændig prøveliste eller et undersæt af prøver. Under puljeoprettelse anmoder systemet om enhver manglende prøveinformation, der ikke blev uploadet under plasmaisolering, selv for NTC'er (dvs. kønskromosom og screeningstype).



FORSIGTIG

For at undgå fejl skal du ikke inkludere prøveoplysninger eller rækker for NTC'er i prøvearket under plasmaisoleringstrinnet.

Du kan kontrollere prøveindlæsning for alle prøver i en batch, der er genereret af LIMS, eller for specifikke prøver, der kræver ny test. Hvis du indlæser prøver med henblik på ny test, skal du fylde de resterende åbne positioner med tilgængelige prøver.

Vælg mellem følgende strategier til brug af prøveark:

- Foruddefinerede batcher (LIMS-oprettede batcher)
- Ad-hoc-batcher (batcher oprettet via VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Foruddefinerede batcher

Du kan bruge LIMS til at oprette batcher, før prøvebehandlingen begynder. I foruddefinerede batcher er alle prøver allerede forbundet med en batch, før de bliver overført til ML STAR. Det prøveark, der uploades i forbindelse med plasmaisolering, omfatter alle prøver i batchen og alle prøveoplysninger.

Prøveark for batcher oprettet i et LIMS skal indeholde værdier i kolonnen Batch ID. Medtagelse af batch-id'et bidrager til at sikre, at det batch-id, der blev indtastet manuelt i Workflow Manager ved behandlingsopstarten, er korrekt.

Den foruddefinerede batch-tilgang låser de nøjagtige prøver, der er indlæst, fordi systemet kræver, at alle prøver i prøvearket er i batchen. Ingen yderligere oplysninger er krævede. Laboratoriet kan gå videre til den endelige rapport uden yderligere datainput.

Funktioner og krav til den foruddefinerede batch-tilgang er som følger.

- Giver fuldstændig kontrol over batchindholdet.
- Forhindrer overførsel af uønskede prøver.
- Kræver et system, der kan oprette batcher ud fra beholdningslister (avanceret LIMS).
- Kan kræve, at laboratoriepersonalet henter de korrekte prøver frem fra opbevaringsstedet. Kræver alternativt et avanceret prøveopbevaringssystem.

Ad-hoc-batcher

Du kan oprette batcher på laboratoriet ved fysisk at indsamle prøverør og overføre dem til ML STAR i forbindelse med plasmaisolering. Der kræves ingen forudgående prøve-til-batch-tilknytning. Du bestemmer, hvilke prøver der skal inkluderes i batchen.

Når du bliver bedt om det af Workflow Manager, skal du vælge **No Sample Sheet** (Intet prøveark) i forbindelse med plasmaisolering. Workflow Manager forbinder de overførte prøver med det manuelt indtastede batch-id og genererer en rapport om initiering af batch.

Funktioner og krav til ad-hoc-batch-tilgangen er som følger.

- Kræver ingen LIMS eller prøveark.
- Du kan ændre rapporten om initiering af batch med oplysninger om, hvilken prøvetype, screeningstype og kønsrapportering der skal uploades i forbindelse med puljeoprettelse. Du kan til enhver tid tilføje prøver.
- Der er ingen automatisk kontrol over, hvilke prøver der bliver inkluderet i batchen. Du kan overføre en uønsket prøve.
- Der skal uploades prøvedata i forbindelse med puljeoprettelse.

Rediger prøveattributter

Kønskromosomrapporterings-, screeningstype- og prøvetypeattributterne for individuelle prøver kan ændres før opstart af en sekventeringskørsel ved hjælp af VeriSeq NIPT Batch Manager.

1. Gå til Batch Manager. Du finder flere oplysninger på [Åbn Batch Manager på side 10](#).
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg så **OK**.
3. Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet en prøve, på batchpladediagrammet.
4. Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg så en prøvetypeattribut fra rullelisten Sample Type (Prøvetype).

5. Vælg en kønsrapporteringsattribut fra rullelisten Sex Reporting (Kønsrapportering).
6. Vælg en screeningstypeattribut fra rullelisten Screen Type (Screeningstype).
7. Vælg **Edit** (Rediger).

Ugyldiggørelse af prøve, batch og pulje

Afhængigt af det aktuelle prøvebehandlingstrin kan du ugyldiggøre en enkelt prøve, en batch eller en prøvepulje. Prøven, batchen eller puljen vil ikke blive viderebehandlet, når den er blevet ugyldiggjort.

Du kan ugyldiggøre en eller flere prøver på et hvilket som helst tidspunkt inden generering af en testrapport ved hjælp af VeriSeq NIPT Method eller Batch Manager.

Ugyldiggørelse ved hjælp af VeriSeq NIPT Method

For at ugyldiggøre prøver skal du udføre følgende trin under prøvebehandling.

1. Vælg de individuelle brønde, der skal ugyldiggøres, i vinduet Well Comments (Brøndkommentarer) ved afslutningen af den enkelte Workflow Manager-proces, og vælg så **OK**.
2. Vælg mindst én kommentar i rullemenuerne, eller afkryds feltet **Other** (Andet), og indtast en kommentar.
3. Afkryds feltet **Fail Sample** (Ugyldiggør prøve), og vælg **OK**.
4. Bekræft, at systemet skal ugyldiggøre prøven.

Ugyldiggørelse via Batch Manager

Via Batch Manager kan du ugyldiggøre følgende:

- En prøve
- En batch inden afslutning af puljetrinnet.
- En prøvepulje efter afslutning af puljetrinnet og inden generering af en testrapport.

BEMÆRK Afslut alle aktuelt kørende metoder, før du starter Batch Manager.

Åbn Batch Manager

Vælg en af følgende handlinger for at få adgang til Batch Manager:

- Åbn App Launcher, og vælg **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Gå til følgende sti på en computer, der er forbundet til netværket: `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT`, og åbn metodefilen til Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) med Hamilton Run Controller.

Ugyldiggørelse af prøve

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet den mislykkede prøve, på batchpladediagrammet.
4. Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg **Invalidate Sample** (Ugyldiggør prøve).
5. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Invalidate** (Ugyldiggør).
På batchpladediagrammet ændrer den ugyldiggjorte prøve farve fra grøn til rød, og statussen ændres fra gyldig til ugyldig.

Ugyldiggørelse af batch

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg **Invalidate Batch** (Ugyldiggør batch) på batchpladediagrammet.
4. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Invalidate** (Ugyldiggør).
Hvis der ikke findes nogen gyldige puljer for batchen på batchpladediagrammet, vil alle prøver ændre farve fra grøn til rød. Gyldige puljer i batchen forbliver gyldige.

Ugyldiggørelse af pulje

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **Pool Manager** (Puljestyring).
3. Scan puljens stregkode.
4. Indtast brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
5. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Invalidate** (Ugyldiggør).

Upload af prøveark

Upload et prøveark, der indeholder prøveoplysninger, via Batch Manager. Brug denne funktion til at uploade eller ændre prøveoplysninger i store sæt.

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg **Upload New Sample Sheet** (Upload nyt prøveark).
4. Gå til det ønskede prøveark, vælg det, og vælg så **OK**.

For detaljer om de oplysninger, der skal inkluderes i prøvearket, henvises til [Prøvearksinput på side 7](#).

annullering af prøve

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet den prøve, som skal annulleres, på batchpladediagrammet.
4. Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg **Cancel Sample** (Annuller prøve).
5. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Cancel** (Annuller).
Den annullerede prøve skifter farve fra grøn til rød på batchpladediagrammet.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) omfatter diverse værktøjer, der anvendes til konfiguration og verifikation af både ML STAR og Workflow Manager. Der er ikke brug for disse værktøjer i forbindelse med normal drift af systemet, men Illuminas eller Hamiltons tekniske support kan have brug for dem i forbindelse med fejlfinding på systemet. Disse værktøjer anvendes også til at justere systemparametrene som følge af en afvigelse i clusterdensiteten.

Start VeriSeq NIPT Services

Luk alle kørende metoder, før du kører Services.

Gør et af følgende for at få adgang til Access VeriSeq NIPT Services:

- Vælg **VeriSeq NIPT Services** i App Launcher.
- Gå til følgende sti på en computer, der er forbundet til netværket: `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\`, og åbn metodefilen til VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) med Hamilton Run Controller.

Serviceværktøjerne muliggør følgende:

- **Individual Tests** (Individuelle tests) – Komponenttests, der bruges til fejlfinding på ML STAR-hardwaren.
- **Service Tools** (Serviceværktøjer) – Værktøjer, der bruges til at konfigurere Workflow Manager.

Individuelle test

Hvis der opstår problemer med Workflow Manager, kan det være nødvendigt at udføre følgende test i forbindelse med fejlfinding.

Systemtest	Beskrivelse
Barcode/Autoload (Stregkode/automatisk overførsel)	Kontrollerer, om systemstakken, AutoLoader-funktionen og funktionen til scanning af stregkoder er korrekt konfigureret.
CPAC	Kontrollerer, om CPAC-varmesystemerne på stakken fungerer. Kontrollerer også, om de individuelle enheder er korrekt forbundet til kontrolboksen.
BVS Vacuum (BVS-vakuum)	Kontrollerer, om vakuumsystemet (BVS) på stakken fungerer, så vakuumet kan aktiveres og nå driftstrykkene.
Independent Channel (Uafhængig kanal)	Kontrollerer, om de uafhængige pipettekanaler fungerer. Udfører væskeretentionstest med henblik på detektion af drypning fra pipettekanalerne og konsistente leveringsvoluminer.
iSwap	Kontrollerer, om iSwap-robotarmen fungerer, og bekræfter stakopsætningspositionerne.
96-Head (96-hoved)	Kontrollerer, at CO-RE 96-pipettehovedet fungerer. Udfører væskeretentionstest med henblik på detektion af drypning fra pipettekanalerne og konsistente leveringsvoluminer.

Udfør individuelle test som følger.

1. Vælg den test, der skal udføres.

BEMÆRK 'Full IOQ Execution' kører alle seks tests efter hinanden.

2. Følg instrukserne på skærmen, og notér observationer vedrørende udstyrsfunktioner og eventuelle systemfejl.
3. Vælg **Abort** (Afbryd) for at forlade metoden, når du er færdig.
4. Hvis du bliver bedt om at levere logfiler til systemsporing genereret under test, kan filerne findes i `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` og begynder med `VeriSeqNIPT_Services`.

Serviceværktøjer

Serviceværktøjerne gør det muligt at konfigurere Workflow Manager og visse analyseparametre.

Systemtest	Beskrivelse
Server Configuration (Serverkonfiguration)	Konfigurerer og tester forbindelsen mellem VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Assay Software. Afviklingen af Workflow Manager kræver korrekt kommunikation mellem disse systemer.
Assay Configuration (Analysekonfiguration)	Anvendes til at nulstille standardindstillingerne for bibliotekskoncentrationer.
Deck Teach Tool (Stakopsætningsværktøj)	Anvendes til at eksportere og importere stakopsætningspositioner.

Serverkonfiguration

Hvis netværksadressen til VeriSeq Onsite Server v2 bliver ændret, skal Workflow Manager dirigeres til den nye adresse som følger:

1. I menuen Services Tools (Serviceværktøjer) skal du vælge **Server Configuration** (Serverkonfiguration).
2. Opdater URL'en med den nye adresse til Onsite Server.
3. Vælg **Test Connection** (Test forbindelse) for at sende en testbesked. Kontakt Illuminas tekniske support, hvis du ikke får denne besked.
4. På skærmen System Configuration (Systemkonfiguration) skal du vælge **OK** og herefter gemme den nye adresse ved at vælge **Apply** (Anvend).

Når du opdaterer netværksadressen, skal du også opdatere SSL-certifikatet for den PC, som Workflow Manager køres på. Gå til VeriSeq NIPT Assay Software v2 på den pågældende PC, og se [Download og installer et certifikat på side 33](#).

Kun servicemontører fra Illumina kan opdatere automatiseringsadgangskoden til ML STAR. Før du ændrer adgangskoden, der er gemt på serveren, via webgrænsefladen, skal du sørge for, at et medlem af Illuminas serviceteam har været på besøg og opdateret ML STAR-adgangskoden. Hvis du opdaterer adgangskoden i serverens webgrænseflade uden at opdatere den på ML STAR, vil du gøre systemet ubrugeligt.

Analysekonfiguration

Du kan ændre værdierne af følgende parametre ved hjælp af værktøjet Assay Configuration (Analysekonfiguration):

- **Target Library Concentration** (Målkonzentration for bibliotek) – Indstiller standardkoncentrationsværdien for bibliotekerne i sekventeringspuljerne i Workflow Manager. Koncentrationsværdier anvendes på en kørsel-for-kørsel-basis under puljeprocessen. Se *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2)* (dokumentnr. 1000000078751) for at få yderligere oplysninger.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Standardrapportering af kønskromosomer) – Bestemmer, hvilken attribut prøverne får tildelt, når knappen Use Default (Anvend standard) bliver valgt i forbindelse med prøveklargøringen. Indstil denne parameter til Yes (Ja) eller No (Nej).
- **Screen Type** (Screeningstype) – Bestemmer screeningstypen for en prøve. Indstil denne parameter til Basic (Grundlæggende) eller Genomewide (Hele genomet).

Konfigurer analyseparametre som følger.

1. Vælg **Assay Configuration** (Analysekonfiguration), og konfigurer parametrene efter behov.
 - Opdater feltet Target Library Concentration (pg/μl) (Målkonzentration for bibliotek (pg/μl)) til den påkrævede værdi.
 - Opdater Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer) til den påkrævede værdi.
 - Opdater Screen Type (Screeningstype) til den påkrævede værdi.
2. Vælg **Apply** (Anvend).

Stakopsætningsværktøj

I forbindelse med fejlfinding kan det være nødvendigt at eksportere de opsatte positionsværdier. Brug værktøjet Deck Teach Tool (Stakopsætningsværktøj) til at generere en liste over positionerne og deres værdier.

1. Vælg **Deck Teach Tool** (Stakopsætningsværktøj).
2. Vælg **Export** (Eksportér).
3. Outputplaceringen er som standard den angivne placering. Accepter standardplaceringen, eller vælg en outputplacering for tekstfilen, der indeholder de opsatte stakpositioner.
4. Vælg **OK**.
Stakopsætningsværktøjet gemmer en fil, der indeholder værdierne for alle de opsatte labwarepositioner med henblik på installation af Workflow Manager.
5. Vælg **Cancel** (Annuller) for at vende tilbage til skærmen Method Selection (Metodevalg).

Næste generations sekventeringsinstrument

Introduktion

Et næste generations sekventeringssystem genererer sekventeringslæsninger for alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje og integreres med VeriSeq NIPT Solution v2 via Onsite Server. Sekventeringsdataene bliver evalueret af analysemanageren i VeriSeq NIPT Assay Software.

Der skal tages højde for følgende punkter i forbindelse med integration af et næste generations sekventeringssystem med VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integration af datalager.
- Analysegennemløbskapacitet.
- Begrænsninger for netværkstrafik.

Sekventeringspulje

Brug af VeriSeq NIPT Assay Software kræver et næste generations sekventeringsinstrument, der er i stand til at generere sekventeringsdata for den klargjorte bibliotekspulje i henhold til følgende specifikationer:

- Frembringelse af 2x36 paired end-læsninger.
- Kompatibilitet med indeksadptere i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Kemi baseret på to kanaler.
- Automatisk produktion af BCL-filer (basebestemmelsesfiler).

Integration af datalager

Det kræver 25-30 GB til næste generations sekventeringssystemdata at køre en typisk sekventeringskørsel med VeriSeq NIPT Solution v2. Den reelle datastørrelse kan variere afhængigt af den endelige clusterdensitet. Onsite Server giver mere end 7,5 TB lagerkapacitet, hvilket er tilstrækkeligt til cirka 300 sekventeringskørsler ($7.500/25 = 300$).

Med henblik på lagring af data skal næste generations sekventeringssystemet knyttes til Onsite Server på en af følgende måder:

- Brug Onsite Server som et midlertidigt datalager. I denne konfiguration er instrumentet knyttet direkte til serveren og lagrer data på det lokale drev.

- På laboratorier med stort gennemløb avendes et netværkstilknyttet lager (NAS). Konfigurer næste generations sekventeringssystemet til at lagre sekventeringsdata direkte på en specifik placering på NAS'et.

I denne opsætning skal Onsite Server konfigureres til at overvåge den specifikke NAS-placering, som gør serveren i stand til at overvåge kommende sekventeringskørsler. Der kan tilføjes flere næste generations sekventeringssystemer for at øge gennemløbet af prøver. Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af serveren til NAS'et under [Administrer et delt netværksdrev på side 31](#).

Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af næste generations sekventeringssystemer til serveren eller NAS'et i vejledningen til systemet.

Analysegegennemløbskapacitet

VeriSeq NIPT-analysepipelinen er typisk 5 timer om at behandle data fra en enkelt sekventeringskørsel. I forbindelse med udvidelser af laboratoriet for at øge gennemløbet af prøver skal det tages i betragtning, at en enkelt server højst kan behandle fire kørsler pr. dag, hvilket svarer til i alt 48 prøver x 4 = 192 prøver pr. dag. Kontakt Illuminas tekniske support for at høre mere om løsninger til ekstra gennemløbskapacitet.

Begrænsninger for netværkstrafik

VeriSeq NIPT Solution v2 anvender laboratoriets lokalnetværk (LAN) til dataoverførsel mellem næste generations sekventeringssystemet, Onsite Server og NAS (hvis konfigureret). I forbindelse med udvidelser for at øge gennemløbet af prøver skal der tages højde for følgende begrænsninger i it-infrastrukturens trafik:

- Den gennemsnitlige datatrafik på cirka 25 GB genereret over cirka 10 timer er cirka 0,7 MB/sek. pr. sekventeringsinstrument.
- Laboratoriets infrastruktur understøtter måske også andre trafikklender, som skal indregnes.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Hvis du bruger et næste generations sekventeringssystem, som har modulet VeriSeq NIPT Local Run Manager, gør du klar til sekventering som følger.

1. Gå til VeriSeq NIPT Local Run Manager, og vælg **Create Run** (Opret kørsel).
2. Vælg **VeriSeq NIPT** i rullemenuen.
3. Udfyld nedenstående felter:
 - Run Name (Kørselsnavn)
 - Run Description (Kørselsbeskrivelse) (valgfrit)

- Pool Barcode (Puljestregkode)



FORSIGTIG

Den puljestregkode, der indføres i Local Run Manager-modulet, skal stemme overens med den puljestregkode, der indføres i Workflow Manager. Ukorrekte kørselskonfigurationer bliver afvist af VeriSeq NIPT Assay Software og kan kræve omsekventering.

Puljestregkoder skal være nye og unikke. Analyse mislykkes, hvis stregkoden er knyttet til en tidligere analyseret batch.

4. Vælg **Save Run** (Gem kørsel).

Når du er færdig med at konfigurere kørslen, kan du igangsætte kørslen ved hjælp af instrumentsoftwaren.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introduktion

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genererer statistik med henblik på evaluering af det kromosomale kopiantal i de testede prøver og giver en bestemmelse af aneuploidi på de kromosomer, der er valgt til analysen. Valget af kromosomer til analysen afhænger af den screeningstype, du vælger: basic (grundlæggende) (kromosom 21, 18, 13, X og Y) eller genomwide (hele genomet) (alle kromosomer). Når du vælger screening af hele genomet, tester softwaren også for forekomst af sub-kromosomale områder med øget eller nedsat kopiantal i autosomet. Et næste generations sekventeringsinstrument genererer analyseinput i form af paired end-læsninger af 36 baser.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 arbejder på VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server er en central del af VeriSeq NIPT Solution v2 og fungerer som forbindelsespunkt mellem VeriSeq NIPT Workflow Manager, næste generations sekventeringsinstrumentet og brugeren.

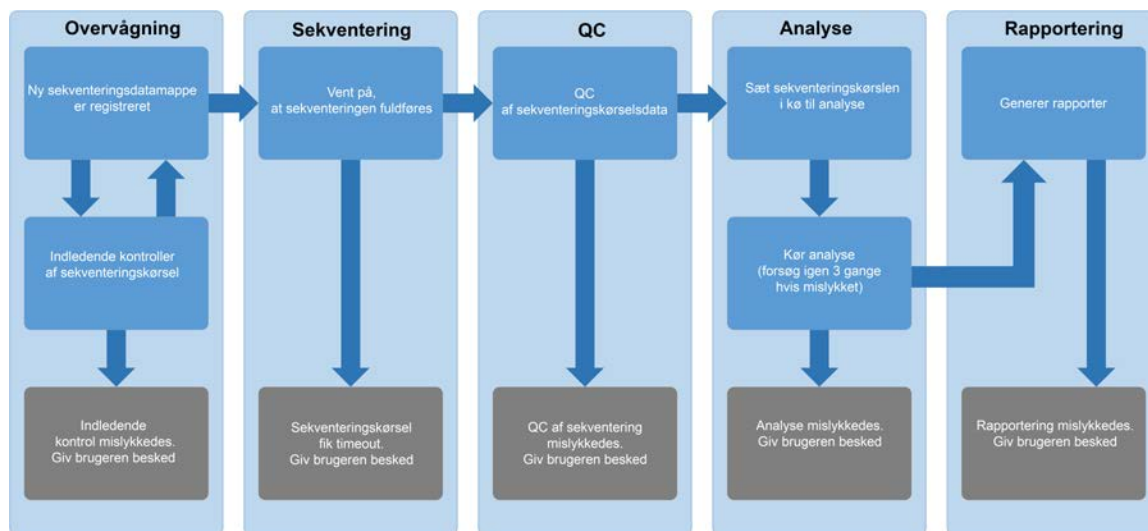
VeriSeq NIPT Assay Software sammenligner læsningerne med det humane referencegenom og udfører analyse på læsninger, der sidestilles med en unik placering eller et unikt sted i genomet. VeriSeq NIPT Assay Software udelukker duplikatlæsninger og steder, som er forbundet med høj dækningsvariation på tværs af euploide prøver. Sekventeringsdata bliver normaliseret for nukleotidindhold og for at korrigere for batchvirkninger og andre kilder til uønsket variabilitet. Oplysninger om cfDNA-fragmentlængden udledes fra paired end-læsningerne. VeriSeq NIPT Assay Software vurderer også sekventeringsdækningsstatistik på områder, der vides at være rige på enten føtal eller maternal cfDNA. Data genereret fra fragmentlængde og dækningsanalyse anvendes til at estimere den føtale fraktion (FF) af hver prøve.

For hver screeningsfunktion, der bliver valgt for en prøve i testmenuen, rapporterer VeriSeq NIPT Assay Software, om der blev fundet en anomali eller ej. Med grundlæggende screening er alle anomalier aneuploidier. Med screening af hele genomet kan en anomali være en aneuploidi eller en partiel deletion eller duplikation.

Komponenter i VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software kører konstant og overvåger konsekvent nye sekventeringsdata, der føjes til mappen Input på Onsite Server. Når en ny sekventeringskørsel bliver identificeret, udløses følgende forløb.

Figur 3 Datarutediagram



1. **Overvågning** – Foretager en indledende kontrol af gyldigheden af den nye sekventeringskørsel. Når softwaren registrerer en ny sekventeringskørsel, udføres følgende gyldighedstjek:
 - a. Kontrollerer, at kørselsparametrene er forlignelige med de forventede værdier.
 - b. Forbinder flowcellen med et kendt eksisterende puljerør.
 - c. Bekræfter, at puljen ikke er blevet behandlet tidligere. Systemet tillader ikke genkørsler.
 Hvis nogen af disse kontroller mislykkes, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
2. **Sekventering** – Overvåger konstant for fuldførelse af sekventeringskørslen. Der sættes en timer, som definerer en timeout for fuldførelse af kørslen. Hvis timeouten udløber, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
3. **Kvalitetskontrol (QC)** – Undersøger de InterOp QC-filer, som sekventeringsinstrumentet genererer. VeriSeq NIPT Assay Software kontrollerer det totale antal clusters, clusterdensiteten og læsningernes kvalitetsscorer. Hvis QC-kriterierne ikke er opfyldt, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
4. **Analyse** – Styrer analysekøen for de sekventeringskørsler, der bliver genereret af diverse instrumenter, der er konfigureret med serveren. Serveren behandler ét analysejob ad gangen ud fra princippet først ind, først ud (FIFO). Når analysen er fuldført på vellykket vis, sættes den næste planlagte analyse i køen i gang. Hvis en analyse mislykkes eller får timeout, starter VeriSeq NIPT Assay Software automatisk analysen igen op til tre gange. Efter hvert mislykket forsøg modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
5. **Rapportering** – Genererer rapporten med de endelige resultater efter fuldførelse af analysen. Hvis en analyse mislykkes, og der ikke bliver genereret nogen rapporter, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.

Opgaver i VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software udfører både automatiserede og brugerstartede opgaver.

Automatiserede opgaver

VeriSeq NIPT Assay Software udfører følgende automatiserede opgaver:

- **Sortering og lagring af prøveklargøringslog** – Opretter et sæt outputfiler ved afslutningen af hvert trin og lagrer dem i mappen ProcessLogs, der er placeret i mappen Output. Se [Filstruktur for rapporter på side 47](#) for et overblik, og [Procesrapporter på side 70](#) for detaljer.
- **Generering af vigtige meddelelser, e-mailbeskeder og rapportbeskeder** – Overvåger batchens, puljens og prøvens gyldighedsstatus på prøveklargøringstrinnene og kvalitetskontrollen (QC) af sekventeringsdataene og analyseresultaterne pr. prøve. På baggrund af disse gyldighedskontroller afgør VeriSeq NIPT Assay Software, om processen skal fortsættes, og om resultaterne skal rapporteres. VeriSeq NIPT Assay Software afslutter processen, hvis en batch eller en pulje ugyldiggøres på baggrund af QC-resultaterne. Der bliver sendt en e-mailbesked til brugeren, genereret en rapport og logført en vigtig besked på webbrugergrænsefladen.
- **Analyse af sekvensdata** – Analyserer de rå sekvensdata for hver multiplekset prøve i puljen ved hjælp af den integrerede NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software fastlægger aneuploidiscoren for hver prøve. Systemet rapporterer ikke resultater af prøver, som brugeren har ugyldiggjort eller annulleret. For prøver, som ikke opfylder QC-kriterierne, bliver der angivet en eksplicit forklaring på den manglende opfyldelse; resultaterne for den mislykkede prøve bliver imidlertid ikke vist. Se [NIPT Report \(NIPT-rapport\) på side 53](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Generering af resultatfil** – Leverer prøveresultater i en tabulatorsepareret fil, som bliver gemt i mappen Output. Se [NIPT Report \(NIPT-rapport\) på side 53](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Generering af rapport** – VeriSeq NIPT Assay Software genererer supplerende resultatoplysninger, meddelelser og procesrapporter. Se [Systemrapporter på side 47](#) for at få yderligere oplysninger.

- **Ugyldiggørelse af prøve, pulje og batch**

- **Ugyldiggørelse af prøve** – VeriSeq NIPT Assay Software markerer de enkelte prøver som ugyldige, når brugeren:
 - Eksplicit ugyldiggør prøven.
 - Ugyldiggør hele pladen i forbindelse med klargøring af biblioteket, inden puljerne bliver oprettet.

Når en prøve bliver markeret som ugyldig, bliver der automatisk genereret en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve); se [Sample Invalidation Report \(Rapport om ugyldiggørelse af prøve\)](#) på side 68.

- **Generering af rapport om ugyldiggørelse af pulje og batch** – Puljer og batcher kan kun ugyldiggøres af brugeren. Systemet behandler ikke ugyldiggjorte puljer. Puljer, som allerede er blevet oprettet ud fra en ugyldig batch, bliver ikke automatisk ugyldiggjort, og systemet kan viderebehandle dem. Der kan imidlertid ikke oprettes nye puljer fra en ugyldiggjort batch. Når en pulje bliver ugyldiggjort, udsteder systemet en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje) under følgende betingelser:
 - Batchen er gyldig.
 - Der er ikke flere tilgængelige puljer for denne batch.
 - Antallet af tilladte puljer fra batchen er ikke opbrugt.

Se [Pool Retest Request Report \(Rapport om anmodning om ny test af pulje\)](#) på side 69 for at få yderligere oplysninger.

- **Administration af ny test**

- **Mislykkede puljer** – Mislykkede puljer er typisk puljer, som ikke opfyldte QC-målepunkterne for sekventering. VeriSeq NIPT Assay Software fortsætter ikke behandlingen af mislykkede puljer, hvis kørslen bliver afsluttet. Foretag en omsekventering ved brug af en anden afmålt portion af puljen.
- **Mislykkede prøver** – Softwaren tillader ny test af mislykkede prøver, hvis det er nødvendigt. Mislykkede prøver skal inkorporeres i en ny batch og behandles på ny ved hjælp af analysetrinnene.
- **Gentagne kørsler** – Systemet gentager ikke analysen af puljer med prøver, som allerede er blevet behandlet og rapporteret som vellykkede. Kør en prøve igen ved at udplade den igen i en ny batch.

Brugeropgaver

VeriSeq NIPT Solution v2 gør brugerne i stand til at udføre følgende opgaver.

Ved brug af Workflow Manager:

- Markere følgende som ugyldigt:
 - En individuel prøve.

- Alle prøver i en batch.
- Alle typer forbundet med en prøve.
- Markere en given prøve som annulleret. VeriSeq NIPT Assay Software markerer så resultatet som annulleret i den endelige resultatrapport.

Ved brug af VeriSeq NIPT Assay Software:

- Konfigurere software, der skal installeres og integreres i laboratoriets netværksinfrastruktur.
- Ændre konfigurationsindstillinger, såsom netværksindstillinger, placeringer af delte mapper og brugerkontostyring.
- Se system- og batchstatus, resultat- og batchbehandlingsrapporter, aktivitets- og overvågningslogs samt analyseresultater.

BEMÆRK Muligheden for at udføre opgaver afhænger af brugertilladelser. Se [Tildel brugerroller på side 29](#) for at få yderligere oplysninger.

Sekventeringsmanager

VeriSeq NIPT Assay Software administrerer de sekventeringskørsler, der genereres af sekventeringsinstrumenterne, via Sekventeringsmanager. Den identificerer nye sekventeringskørsler, validerer kørselsparametre og korrelerer puljestregkoder med en kendt pulje, der er blevet oprettet i forbindelse med biblioteksklargøringen. Hvis der ikke kan skabes en tilknytning, bliver der genereret en meddelelse til brugeren, og behandlingen af sekventeringskørslen bliver stoppet.

Når valideringen er fuldført på vellykket vis, fortsætter VeriSeq NIPT Assay Software med at overvåge sekventeringskørslerne for fuldførelse. Analysepipeline-manager sætter fuldførte sekventeringskørsler i kø med henblik på behandling (se [Analysepipeline-manager på side 24](#) for at få yderligere oplysninger).

Sekventeringskørselskompatibilitet

VeriSeq NIPT Assay Software analyserer kun sekventeringskørsler, som er kompatible med arbejdsgangen for cfDNA-analyse.

Brug kun kompatible sekventeringsmetoder og softwareversioner til at generere basebestemmelser.

BEMÆRK Målinger af sekventeringsdata bør kontrolleres regelmæssigt for at sikre, at kvaliteten af dataene er inden for specifikationerne.

VeriSeq NIPT Local Run Manager-modulet konfigurerer sekventering ved hjælp af følgende læseparametre:

- Paired-end run with 2 x 36 cycle reads (Paired end-kørsel med 2 x 36 cykluslæsninger).
- Dual indexing with two 8-cycle index reads (Dobbelt indeksering med to 8-cyklussers indeksslæsninger).

Analysepipeline-manager

Analysepipeline-manageren starter analysepipeline med henblik på detektion af aneuploidi. Pipeline behandler én sekventeringskørsel ad gangen, hvilket i gennemsnit varer under 5 timer pr. pulje. Hvis analysen ikke kan behandle puljen, eller hvis analysen ikke bliver fuldført på grund af strømsvigt eller timeout, sætter analysepipeline-manageren automatisk kørslen i kø igen. Hvis behandlingen af puljen mislykkes tre gange i træk, mærker analysepipeline-manageren kørslen som mislykket og genererer en fejlmeddelelse.

En vellykket analyse udløser generering af en NIPT Report (NIPT-rapport). Se [NIPT Report \(NIPT-rapport\)](#) på side 53 for at få yderligere oplysninger.

Timeout i arbejdsgange samt krav til lagerkapacitet

Arbejdsgangen for cfDNA-analyse er underlagt følgende begrænsninger med hensyn til timeout og lagerkapacitet.

Parameter	Standardværdi
Maximum Sequencing Time (Maks. tid for sekventering)	20 timer
Maximum Analysis Time (Maks. tid for analyse)	10 timer
Minimum Scratch Space Storage (Minimumslagerkapacitet til midlertidig lagring)	900 GB

Webbrugergrænseflade

VeriSeq NIPT Assay Software hoster en lokal webbrugergrænseflade, der giver nem adgang til Onsite Server fra en hvilken som helst placering på netværket. Webbrugergrænsefladen indeholder følgende funktioner:

BEMÆRK Webbrugergrænsefladen i VeriSeq NIPT Assay Software understøtter ikke brug af mobile enheder.

- **View recent activities** (Se seneste aktiviteter) – Identificerer de trin, der blev fuldført under analyseforløbet. Brugeren får besked om mange af disse aktiviteter via e-mailbeskedsystemet. Se [Meddelelser i Assay Software på side 80](#) for at få yderligere oplysninger.
- **View errors and alerts** (Se fejl og vigtige meddelelser) – Identificerer problemer, som kan forhindre det videre analyseforløb. Fejlmeddelelser og vigtige meddelelser sendes til brugeren via e-mailbeskedsystemet. Se [Meddelelser i Assay Software på side 80](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure the server network settings** (Konfigurer serverens netværksindstillinger) – Typisk vil netværket blive konfigureret af Illumina-personale i forbindelse med installation af systemet. Det kan blive nødvendigt at ændre konfigurationen, hvis der skal foretages it-ændringer på det lokale netværk. Se [Konfigurer netværks- og serverindstillinger på side 33](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Manage server access** (Administrer serveradgang) – Onsite Server tillader adgang på administrator- og operatørniveau. Disse adgangsniveauer kontrollerer visningen af aktiviteter, vigtige meddelelser og fejllogs samt ændring af indstillinger for netværk og datatilknytning. Se [Administrer brugere på side 29](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure sequencing data folder** (Konfigurer sekventeringsdatamappe) – Som standard lagres sekventeringsdata på serveren. Det er dog muligt at tilføje et centralt NAS for at øge lagringskapaciteten. Se [Tilknyt serverdrev på side 42](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure email notification subscribers list** (Konfigurer listen over modtagere af e-mailbeskeder) – Administrerer en liste over modtagere af e-mailbeskeder, der indeholder fejlmeddelelser og vigtige meddelelser vedrørende analyseforløbet. Se [Konfigurer e-mailbeskeder via systemet på side 34](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Reboot or shutdown the server** (Genstart serveren, eller luk serveren ned) – Genstarter eller lukker om nødvendigt serveren ned. Det kan være nødvendigt at genstarte eller lukke serveren, før visse konfigurationsændringer kan træde i kraft, eller for at løse serverfejl. Se [Genstart serveren på side 43](#) og [Luk serveren ned på side 44](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure database backup encryption** (Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier af databasen) – Muliggør kryptering og konfiguration af en adgangskode til kryptering af sikkerhedskopier af serverens database. Denne funktion gør det også muligt at generere en midlertidig, ikke-krypteret sikkerhedskopi. Se [Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier på side 35](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure network passwords** (Konfigurer adgangskoder til netværket) – Indstil adgangskoder til netværket til kommunikation mellem serveren og sekventeringsinstrumenter samt VeriSeq NIPT Microlab STAR-instrumenter. Se [Konfigurer adgangskoder til netværket på side 36](#) for at få yderligere oplysninger.

Slutbrugerlicensaftale

Når du første gang logger på webbrugergrænsefladen, bliver du bedt om at acceptere slutbrugerlicensaftalen (EULA). Vælg **Download EULA** for at downloade licensaftalen til din computer. Softwaren kræver, at du har accepteret denne EULA, før du kan arbejde med webbrugergrænsefladen.

Når du har accepteret EULA'en, kan du vende tilbage til EULA-siden og downloade dokumentet, hvis du har brug for det.

Konfigurer webbrugergrænsefladen

Vælg ikonet for indstillinger for at få adgang til en rulleliste med konfigurationsindstillinger. Indstillingerne vises på baggrund af brugerrollen og tilknyttede tilladelser. Se [Tidel brugerroller på side 29](#) for at få yderligere oplysninger.

BEMÆRK Teknikere har ikke adgang til disse funktioner.

Indstilling	Beskrivelse
User Management (Brugeradministration)	Tilføj, aktiver/deaktiver og rediger brugerrettigheder. Kun servicemontører og administratorer.
Email Configuration (E-mailkonfiguration)	Rediger listen over modtagere af e-mailbeskeder.
Change Shared Folder Password (Skift adgangskode til delte mapper)	Skift sbsuser-adgangskoden, der giver adgang til delte mapper på Onsite Server. Adgangskoden må kun indeholde alfanumeriske tegn.
Reporting Settings (Rapporteringsindstillinger)	Kun servicemontører eller administratorer.
Reboot Server (Genstart serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.
Shut Down Server (Luk serveren ned)	Kun servicemontører eller administratorer.

Log ind på webbrugergrænsefladen

Log ind på VeriSeq NIPT Assay Software-grænsefladen som følger.

- Åbn en af følgende internetbrowsere på en computer, der er forbundet til det samme netværk som Onsite Server:
 - Chrome version 69 eller senere

- Firefox version 62 eller senere
 - Internet Explorer version 11 eller senere
2. Indtast serverens IP-adresse eller servernavnet, som leveret af Illumina ved installationen, svarende til `https://<Onsite Server IP address>/login`. (f.eks. `https://10.10.10.10/login`).
 3. Hvis browseren kommer med en sikkerhedsadvarsel, skal du tilføje en sikkerhedsundtagelse for at komme videre til loginskærmen.
Sikkerhedsadvarslen angiver, at computeren ikke har SSL-certifikatet (Secure Sockets Layer) installeret. Følg instruktionerne i [Download og installer et certifikat på side 33](#) for at installere dette certifikat.
 4. På loginskærmen skal du indtaste det brugernavn og den adgangskode, som du har fået af Illumina (husk, at der skelnes mellem store og små bogstaver), og vælge **Log In** (Log på).

BEMÆRK Efter 10 minutter uden aktivitet logger VeriSeq NIPT Assay Software automatisk brugeren af.

Dashboardet

Når du har logget på, vises VeriSeq NIPT Assay Software v2 Dashboard. Dashboardet er hovednavigationsvinduet. Brugeren kan til enhver tid vende tilbage til dashboardet ved vælge menupunktet **Dashboard**.

Dashboardet viser altid de seneste 50 aktiviteter, der er blevet logget (hvis der er under 50, viser det kun de aktiviteter, der er logget). For at hente de foregående 50 aktiviteter og gennemse aktivitetshistorikken skal du vælge **Previous** (Forrige) i nederste højre hjørne i aktivitetstabellen.

Vis seneste aktiviteter

Fanen Recent Activities (Seneste aktiviteter) indeholder en kort beskrivelse af de seneste aktiviteter på VeriSeq NIPT Assay Software og Onsite Server.

Navn	Beskrivelse
When (Hvornår)	Dato og tidspunkt for aktivitet.
User (Bruger)	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant.
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration.
Details (Oplysninger)	Beskrivelse af aktiviteten.

Navn	Beskrivelse
Level (Niveau)	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Aktivitet) – Angiver en aktivitet inden for serveren, såsom genstart af system eller brugerlogin/aflogging. • Notice (Bemærkning) – Angiver et trin, som ikke blev udført på vellykket vis. For eksempel ugyldiggørelse af prøve eller mislykket QC. • Warning (Advarsel) – Angiver, at der opstod en fejl i forbindelse med normal udførelse og korrekt hardwarefunktion. For eksempel ikke genkendte kørselsparametre eller mislykket analyse.

Vis seneste fejl

Fanen Recent Errors (Seneste fejl) indeholder en kort beskrivelse af de seneste software- og serverfejl.

Navn	Beskrivelse
When (Hvornår)	Dato og tidspunkt for aktivitet.
User (Bruger)	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant.
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration.
Details (Oplysninger)	Beskrivelse af aktiviteten.
Level (Niveau)	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Haster) – Alvorlig hardwarefejl, der bringer driften af systemet i fare. Kontakt Illuminas tekniske support. • Alert (Vigtig meddelelse) – Fejl ved normal drift. For eksempel beskadigelse af disk, plads- eller konfigurationsproblemer, der forhindrer generering af rapporter eller e-mailbeskeder. • Error (Fejl) – System- eller serverfejl i forbindelse med normal drift. For eksempel et problem med en konfigurationsfil eller en hardwarefejl.

Vis systemstatus og vigtige meddelelser

Fanen **Server Status** (Serverstatus) viser følgende oplysninger.

- **Date** (Dato) – Aktuel dato og tidspunkt.
- **Time zone** (Tidszone) – Tidszone konfigureret for serveren. Tidszoneoplysningerne bruges til e-mail, advarsler og rapportdato og -klokkeslæt.
- **Hostname** (Værtsnavn) – Systemnavn bestående af netværkets værtsnavn og DNS-domænesystemnavnet.
- **Disk space usage** (Forbrug af diskplads) – Procentdel af diskpladsen, der i øjeblikket bliver brugt til datalagring.

- **Software** – Lovmæssig softwarekonfiguration (f.eks. CE-IVD).
- **Version** – VeriSeq NIPT Assay Software v2 version.

Oversigten kan også indeholde knappen **Server alarm** (Serveralarm), som anvendes til at deaktivere RAID-controller-alarmen. Denne knap vises kun for administratorer. Hvis du trykker på denne knap, kan du kontakte Illuminas tekniske support for at få yderligere assistance.

Administrer brugere

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at tilføje, redigere eller slette tilladelser til teknikere og andre brugere på deres niveau.

Tildel brugerroller

Brugerrollerne definerer brugernes adgang og rettigheder til at udføre bestemte opgaver.

Rolle	Beskrivelse
Service	En servicemontør fra Illumina, som foretager den indledende installation og systemopsætning (herunder oprettelse af administratoren). Foretager også fejlfinding, serverreparationer, opsætning og ændringer af konfigurationsindstillinger og yder løbende software-support.
Administrator	En administrator på laboratoriet, som opsætter og vedligeholder konfigurationsindstillinger, administrerer brugere, definerer lister over modtagere af e-mails, ændrer adgangskoder til delte mapper og genstarter og lukker serveren.
Tekniker	En tekniker på laboratoriet, som gennemser systemstatusser og vigtige meddelelser.

Tilføj brugere

Servicemontøren fra Illumina tilføjer den bruger, der skal være administrator, i forbindelse med den indledende installation.

Tilføj en bruger på denne måde.

1. Vælg **Add New User** (Tilføj ny bruger) på skærmen User Management (Brugeradministration).

BEMÆRK Alle felter skal udfyldes.

2. Indtast brugernavnet. Kravene er som følger.
 - Kun små alfanumeriske tegn (a-z, og 0-9).
 - Skal bestå af 4-20 tegn og indeholde mindst ét numerisk tegn.

- Det første tegn må ikke være numerisk.

BEMÆRK Brugernavnet skelner ikke mellem store og små bogstaver.

VeriSeq NIPT Assay Software anvender brugernavnene til at identificere de personer, der er involveret i de forskellige aspekter af analysebehandlingen og i interaktionerne med VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Indtast brugerens fulde navn. Det fulde navn bliver kun vist på brugerprofilen.
4. Indtast og bekræft adgangskoden.
Adgangskoder skal bestå af 8-20 tegn og indeholde mindst ét stort bogstav, ét lille bogstav og ét numerisk tegn.
5. Indtast brugerens e-mailadresse.
Hver bruger skal have en unik e-mailadresse.
6. Vælg den ønskede brugerrolle fra rullelisten.
7. Feltet **Active** (Aktiv) skal afkrydses, hvis brugeren skal aktiveres med det samme, eller efterlades uden afkrydsning, hvis brugeren skal aktiveres senere (f.eks. efter undervisning).
8. Vælg **Save** (Gem) to gange for at gemme og bekræfte ændringerne.
Den nye bruger kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

Rediger brugere

Rediger brugeroplysninger som følger.

1. Vælg brugernavnet på skærmen User Management (Brugeradministration).
2. Rediger brugeroplysningerne efter behov, og vælg så **Save** (Gem).
3. Vælg **Save** (Gem) igen for at bekræfte ændringerne.
Brugerændringerne kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

Deaktiver brugere

Deaktiver en bruger som følger.

1. Vælg brugernavnet på skærmen User Management (Brugeradministration).
2. Fjern markeringen i afkrydsningsfeltet **Activate** (Aktivér), og vælg så **Save** (Gem).
3. Vælg **Save** (Gem) på bekræftelsesmeddelelsen.
Brugerens status ændres til Disabled (Deaktiveret) på skærmen User Management (Brugeradministration).

Administrer et delt netværksdrev

BEMÆRK Kun servicemontører eller administratorer har tilladelse til at tilføje, redigere eller slette delte mappeplaceringer.

Tilføj et delt netværksdrev

Konfigurer systemet til at lagre sekventeringsdata på et dedikeret NAS og ikke på den server, der er knyttet til sekventeringssystemet. Et NAS giver større lagringskapacitet og kontinuerlig sikkerhedskopiering af data.

1. Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
2. Vælg **Add folder** (Tilføj mappe).
3. Indtast følgende oplysninger, som du har fået af it-administratoren:
 - **Location** (Placering) – Den komplette sti til NAS'et, inklusive mappen til lagring af dataene.
 - **Username** (Brugernavn) – Det valgte brugernavn for Onsite Server, når den skal have adgang til NAS.
 - **Password** (Adgangskode) – Den valgte adgangskode for Onsite Server, når den skal have adgang til NAS.
4. Vælg **Save** (Gem).
5. Vælg **Test** for at teste forbindelsen til NAS.
Hvis forbindelsen mislykkes, skal du kontakte it-administratoren for at få bekræftet servernavnet, placeringsnavnet, brugernavnet og adgangskoden.
6. Du skal genstarte serveren, før ændringerne træder i kraft.

BEMÆRK Ved konfiguration af et delt netværksdrev er det kun muligt at understøtte én mappe med sekventeringsdata.

Rediger et delt netværksdrev

1. Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
2. Rediger placeringsstien, og vælg **Save** (Gem).
3. Vælg **Test** for at teste forbindelsen til NAS.
Hvis forbindelsen mislykkes, skal du kontakte it-administratoren for at få bekræftet servernavnet, placeringsnavnet, brugernavnet og adgangskoden.

Slet et delt netværksdrev

1. Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.

2. Vælg placeringsstien for at foretage ændringen.
3. Vælg **Delete** (Slet) for at fjerne den eksterne sekventeringsmappe.

Konfigurer netværks- og certifikatindstillinger

En servicemontør fra Illumina konfigurerer netværks- og certifikatindstillingerne via skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration) i forbindelse med den indledende installation.

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at ændre netværks- og certifikatindstillinger.

1. Vælg **Configuration** (Konfiguration) på dashboardet.
2. Vælg fanen **Network Configuration** (Netværkskonfiguration), og konfigurer indstillingerne på behørig vis.
3. Vælg fanen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration) for at generere SSL-certifikatet (Secure Sockets Layer).

Konfigurer certifikatindstillinger

Et Secure Sockets Layer (SSL)-certifikat er en datafil, der muliggør en sikker forbindelse mellem Onsite Server og en browser.

1. Brug fanen Certificate Configuration (Certifikatkonfiguration) til at konfigurere følgende SSL-certifikatindstillinger:
 - **Laboratory Email** (Laboratoriets e-mail) – E-mailadresse, som testlaboratoriet kan kontaktes på (kræver et gyldigt e-mailadresseformat).
 - **Organization Unit** (Organisatorisk enhed) – Afdeling.
 - **Organization** (Organisation) – Navn på testlaboratoriet.
 - **Location** (Placering) – Testlaboratoriets postadresse.
 - **State** (Placering) – Testlaboratoriets postadresse.
 - **Country** (Land) – Testlaboratoriets postadresse.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Certifikataftryk (SHA1)) – Certifikatets id-nummer.
SHA1 sørger for, at brugerne ikke får certifikatadvarsler, når de tilgår VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 bliver vist efter generering eller ny generering af et certifikat. Se [Generer et certifikat igen på side 34](#) for at få yderligere oplysninger.
2. Vælg **Save** (Gem) for at gemme ændringerne.

Konfigurer netværks- og serverindstillinger

BEMÆRK Alle ændringer til netværks- og serverindstillinger skal udføres efter aftale med it-administratoren for at undgå fejl i serverforbindelsen.

1. Brug fanen Network Configuration (Netværkskonfiguration) for at konfigurere indstillingerne for netværket og Onsite Server:
 - **Static IP Address** (Statisk IP-adresse) – Angivet IP-adresse for Onsite Server.
 - **Subnet Mask** (Undernetmaske) – Undernetmaske af lokalt netværk.
 - **Default Gateway Address** (Standardgatewayadresse) – Standard-IP-adresse for routeren.
 - **Hostname** (Værtsnavn) – Angivet navn, der henviser til Onsite Server på netværket (som standard defineret som localhost).
 - **DNS Suffix** (DNS-suffiks) – Angivet DNS-suffiks.
 - **Nameserver 1 and 2** (Navneserver 1 og 2) – DNS -serverens IP-adresser eller navne.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidssynkroniseringsserver 1 og 2) – Servere til NTP-tidssynkronisering.
 - **MAC Address** (MAC-adresse) – Servernetværkets MAC-adresse (skrivebeskyttet).
 - **Timezone** (Tidszone) – Serverens lokale tidszone.
2. Kontrollér, at alle poster er korrekte, og vælg så **Save** (Gem) for at genstarte serveren og gemme ændringerne.



FORSIGTIG

Ukorrekte indstillinger kan resultere i afbrydelse af forbindelsen til serveren.

Download og installer et certifikat

Sådan downloades og installeres et SSL-certifikat til VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Vælg **Configuration** (Konfiguration) på dashboardet.
2. Vælg fanen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration).
3. Vælg **Download Certificate** (Download certifikat) på skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration).
Certifikatfilen root_cert.der downloades.

BEMÆRK Hvis du bliver bedt om at gemme filen, skal du vælge en placering, du kan huske. Hvis ikke, skal du finde standardplaceringen for downloadede filer. Nogle browsere gemmer automatisk filen i mappen Downloads.

4. Gå til den mappe på computeren, hvor du gemte filen.

5. Højreklik på filen **root_cert.der**, og vælg **Install Certificate** (Installer certifikat).
6. Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhedsadvarsel) bliver vist, skal du vælge **Open** (Åbn) for at åbne filen.
Certificate Import Wizard (Guiden Certifikatimport) åbnes.
7. I vinduet Welcome (Velkommen) i Certificate Import Wizard (Guiden Certifikatimport) skal du vælge **Local Machine** (Lokal maskine) under Store Location (Lagerplacering) og derefter vælge **Next** (Næste).
8. Vælg funktionen **Place all certificates in the following store** (Anbring alle certifikater på følgende placering), og tryk så på knappen **Browse...** (Gennemse...).
9. I vinduet Select Certificate Store (Vælg certifikatlager) skal du vælge **Trusted Root Certification Authorities** (Rodnøglecentre, der er tillid til), og derefter vælge **OK**.
10. Kontrollér, at der står Trusted Root Certification Authorities (Rodnøglecentre, der er tillid til) i feltet Certificate Store (Certifikatlager), og vælg derefter **Next** (Næste).
11. I vinduet Completing the Certificate Import Wizard (Fuldfør guiden Certifikatimport) skal du vælge **Finish** (Udfør).
12. Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhedsadvarsel) bliver vist, skal du vælge **Yes** (Ja) for at installere certifikatet.
13. I dialogboksen om vellykket import skal du vælge **OK** for at afslutte guiden.

Generer et certifikat igen

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at generere certifikater igen og genstarte systemet.

Der kan genereres et certifikat igen efter ændring af netværks- eller certifikatindstillinger på følgende måde:

1. Vælg **Regenerate Certificate** (Generer certifikat igen) på skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration).
2. Vælg **Regenerate Certificate and Reboot** (Generer certifikat igen og genstart) for at fortsætte, eller vælg **Cancel** (Annuller) for at gå ud.

Konfigurer e-mailbeskeder via systemet

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kommunikerer med brugerne ved at sende e-mailmeddelelser om analysens forløb og vigtige meddelelser om fejl eller påkrævede brugerhandlinger. For information om e-mailmeddelelser sendt af systemet, se [Meddelelser i Assay Software på side 80](#).

Kontrollér, at indstillingerne for spam tillader e-mailbeskeder fra serveren. E-mailbeskederne bliver sendt fra en konto med navnet `VeriSeq@<customer email domain>`, hvor `<customer email domain>` angives af det lokale it-team i forbindelse med installationen af serveren.

Opret en liste over modtagere af e-mailbeskeder

E-mailbeskeder sendes til en liste over specificerede modtagere.

Angiv en liste over modtagere som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Email Configuration** (E-mailkonfiguration).
3. Indtast e-mailadresser separeret af kommaer i feltet **Subscribers (Modtagere)**.
Kontrollér, at e-mailadresserne er indtastet korrekt. Softwaren kontrollerer ikke e-mailadresseformatet.
4. Vælg **Save** (Gem).
5. Vælg **Send test message** (Send testbesked) for at generere en test-e-mail til modtagerlisten.
Kontrollér, at du har modtaget e-mailen i din indbakke.

BEMÆRK Sørg for at vælge knappen **Save** (Gem) før du sender en testbesked. Hvis du sender en testbesked, før du gemmer, kasseres eventuelle ændringer.

Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier

VeriSeq NIPT Assay Software v2 gør det muligt for administratorer at aktivere eller deaktivere kryptering af sikkerhedskopier. Administratorer kan også konfigurere eller opdatere adgangskoden til kryptering af sikkerhedskopier af databasen. Denne adgangskode er nødvendig for at gendanne en sikkerhedskopi af databasen. Adgangskoden skal gemmes et sikkert sted til senere brug.

BEMÆRK Kun administratorer har tilladelse til at konfigurere kryptering af sikkerhedskopier af databasen.

Opsæt sikkerhedskopieringskryptering som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Backup Encryption** (Kryptering af sikkerhedskopier).
3. Markér afkrydsningsfeltet **Encrypt Backups** (Krypter sikkerhedskopier).
4. Indtast den ønskede adgangskode i feltet **Encryption Password** (Adgangskode til kryptering).
5. Indtast den samme adgangskode i feltet **Confirm Password** (Bekræft adgangskode).
6. Vælg **Save** (Gem).

Generer en ikke-krypteret sikkerhedskopi

VeriSeq NIPT Assay Software gør det muligt for administratorer at generere en ikke-krypteret sikkerhedskopifil, som kan anvendes af Illuminas tekniske support. Den ikke-krypterede sikkerhedskopifil eksisterer kun i 24 timer, hvorefter den automatisk bliver slettet.

BEMÆRK Kun administratorer har tilladelse til at generere en ikke-krypteret sikkerhedskopi.

Opret en ikke-krypteret sikkerhedskopi som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Backup Encryption** (Kryptering af sikkerhedskopier).
3. Vælg **Generate Unencrypted Backup** (Generér ikke-krypteret sikkerhedskopi)
4. Vælg **Yes** (Ja) i bekræftelsesvinduet.
Der bliver vist en meddelelse, hvor du bliver bedt om at bekræfte anmodningen om en ikke-krypteret sikkerhedskopi.
5. Vælg **OK**.

Du kan kontrollere, at der er blevet oprettet en ikke-krypteret sikkerhedskopi ved at gå tilbage til dashboardet i VeriSeq NIPT Assay Software og kigge i tabellen Recent Activities (Seneste aktiviteter). Der bør være en ny aktivitet, der bekræfter oprettelsen af en ikke-krypteret sikkerhedskopi.

Konfigurer adgangskoder til netværket

En administrator eller servicemontør fra Illumina kan anvende siden Network Passwords (Adgangskoder til netværket) til at konfigurere adgangskoder til kommunikation mellem Onsite Server og VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter.



FORSIGTIG

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at ændre adgangskoder til netværket.

Konfigurer adgangskoder til netværket som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Network Passwords** (Adgangskoder til netværket).
3. I feltet **Sequencer Password** (Adgangskode til sekventeringsinstrument) indtastes en adgangskode til sekventeringsinstrumenterne.
4. Indtast adgangskoden igen i feltet **Confirm Password** (Bekræft adgangskode).



FORSIGTIG

Hvis adgangskoden til sekventeringsinstrumentet bliver ændret under en igangværende sekventeringskørsel, kan det medføre datatab.

5. Vælg **Save Sequencer Password** (Gem adgangskode til sekventeringsinstrument).

Serveren gemmer adgangskoden til sekventeringsinstrumentet. Opdater alle instrumenter, der er tilsluttet serveren, for at sikre, at de bruger denne adgangskode.

6. I feltet **Automation Password** (Adgangskode til automatisering) indtastes en adgangskode til VeriSeq NIPT Microlab STAR.



FORSIGTIG

Opdatering af adgangskoden til automatisering under en igangværende prøveklargøring kan medføre datatab.

Kun servicemontører fra Illumina kan opdatere automatiseringsadgangskoden til ML STAR. Før du ændrer adgangskoden, der er gemt på serveren, via webgrænsefladen, skal du sørge for, at et medlem af Illuminas serviceteam har været på besøg og opdateret ML STAR-adgangskoden. Hvis du opdaterer adgangskoden i serverens webgrænseflade uden at opdatere den på ML STAR, vil du gøre systemet ubrugeligt.

7. Indtast adgangskoden til ML STAR igen i feltet **Confirm Password** (Bekræft adgangskode).
8. Vælg **Save Automation Password** (Gem adgangskode til automatisering).
Serveren gemmer adgangskoden til ML STAR. Opdater alle ML STAR-instrumenter, der allerede er forbundet til serveren, for at være sikre på, at de bruger denne adgangskode.

Log ud

- I øverste højre hjørne af skærmen skal du vælge brugerprofilikonet og derefter vælge **Log Out** (Log ud).

Analyse og rapportering

Når sekventeringsdataene er blevet indsamlet, bliver de demultiplekseret, konverteret til et FASTQ-format, sidestillet med et referencegenom og analyseret med henblik på detektion af aneuploidi. Dette afsnit beskriver de forskellige målinger, der bestemmes for en given prøve.

Demultipleksering og FASTQ-generering

Sekventeringsdata, der lagres i BCL-format, bliver behandlet via konverteringssoftwaren bcl2fastq. Konverteringssoftwaren bcl2fastq demultiplekserer data og konverterer BCL-filer til standardiserede FASTQ-filformater med henblik på downstream-analyse. VeriSeq NIPT Assay Software opretter et prøveark (SampleSheet.csv) til hver sekventeringskørsel. Denne fil indeholder prøveoplysninger, som softwaren modtager i løbet af prøveklargøringsprocessen (ved brug af software-API'et). Disse prøveark indeholder et sidehoved med oplysninger om kørslen og deskriptorer af de prøver, der er behandlet i en bestemt flowcelle.

I tabellen nedenfor kan du se mere om oplysningerne på prøvearket.

**FORSIGTIG**

Denne prøvearksfil må ikke ændres eller redigeres. Den er genereret af systemet, og ændringer kan forårsage negative effekter nedstrøms, herunder forkerte resultater eller analysefejl.

Kolonnenavn	Beskrivelse
SampleID	Prøveidentifikation.
SampleName	Prøvenavn. Standard: samme som SampleID.
Sample_Plate	Pladeidentifikation for en given prøve. Standard: tom.
Sample_Well	Identifikation af brønd på pladen for en given prøve.
I7_Index_ID	Identifikation af den første indeksadapter.
index	Nukleotidsekvens af den første adapter.
I5_Index_ID	Identifikation af den anden adapter.
index2	Nukleotidsekvens af den anden adapter.
Sample_Project	Projektidentifikation for en given prøve. Standard: tom.
SexChromosomes	Analyse vedrørende kønskromosomer. Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn. • No (Nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn. • SCA (SCA) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn.
SampleType	Prøvetype. Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner. • Control (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidiklassifikation. • NTC – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA).

QC af sekventering

QC-målingerne af sekventering identificerer flowceller, for hvilke analysen højst sandsynligt vil mislykkes. Målingerne af clusterdensitet, PF (procentdel af læsninger, der passerer filter), præfaseopdeling og faseopdeling beskriver den generelle kvalitet af sekventeringsdataene og er almindeligt anvendt i forbindelse med næste generations sekventering. Målingen af forudsagte sidestillede læsninger giver et estimat af flowcelleniveauet i sekventeringsdybden. Hvis data af lav kvalitet ikke lever op til målingen af forudsagte sidestillede læsninger, bliver kørselsbehandlingen afsluttet. Se [QC-målinger og -grænser for sekventering på side 46](#) for at få yderligere oplysninger.

Estimater af føtal fraktion

Føtal fraktion (FF) angiver procenten af cellefrit, cirkulerende DNA i en blodprøve fra moderen, som er indhentet fra placenta. VeriSeq NIPT Assay Software beregner et estimat af den føtale fraktion ved hjælp af oplysninger om såvel fordelingen af cfDNA-fragmentstørrelser som forskellene i genomdækningen mellem maternelt og føtalt cfDNA.¹

Anvendt statistik i forbindelse med endelig klassifikation

Hvad angår alle kromosomer, bliver data fra paired end-sekventering sammenlignet med referencegenomet (HG19). Unikke, ikke-dupliserede sidestillede læsninger aggregeres i områder (bins) på 100 kb. De overensstemmende bin-tællinger justeres for CG-bias og i henhold til en forudetableret områdespecifik genomdækning. Ved brug af sådanne normaliserede bin-tællinger bliver der udledt statistiske scorer for hvert autosom ved at sammenligne de dækningsområder, som kan være berørt af aneuploidi, med resten af autosomerne. Der bliver beregnet en log-likelihood-ratio (LLR) for hver enkelt prøve under hensyntagen til disse dækningsbaserede scorer og den estimerede FF (føtale fraktion). LLR udgør sandsynligheden for, at en prøve er berørt i betragtning af den observerede dækning og føtale fraktion (FF) sammenlignet med sandsynligheden for, at en prøve er uberørt i betragtning af den samme observerede dækning. Beregningen af denne ratio tager også højde for den estimerede usikkerhed af den føtale fraktion (FF). Ved efterfølgende beregninger anvendes den naturlige logaritme af forholdet. Assay software vurderer LLR'en for hvert målkromosom og hver prøve for at give en aneuploidibestemmelse.

Statistikken for kromosom X og Y er anderledes end den statistik, der anvendes for autosomer. For fostre, der er identificeret som hunkøn, kræver SCA-resultater, at klassifikationen bekræftes vha. LLR og normaliseret kromosomværdi.² Der bliver beregnet specifikke LLR-scorer for [45,X] (Turners syndrom) og for [47,XXX]. For fostre, der er identificeret som hankøn, kan SCA-resultater om enten [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,YYY] baseres på forholdet mellem de normaliserede kromosomværdier for kromosom X og Y (NCV_X og NCV_Y). Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV_X ligger i området for euploide hankønsprøver, kan benævnes [47,XXY]. Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV_X ligger i området for euploide hankønsprøver, men for hvilke kromosom Y er overrepræsenteret, kan benævnes [47,YYY].

Vise værdier af NCV_Y og NCV_X falder uden for systemets evne til at frembringe en bestemmelse af SCA. Disse prøver frembringer resultatet Not Reportable (Kan ikke rapporteres), hvad angår XY-klassifikation. Der bliver stadig givet autosomresultater for disse prøver, hvis alle de øvrige QC-målinger er vellykkede.

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

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

QC af analyse

Analytiske QC-målinger er målinger, der bliver beregnet under analysen, og anvendes til at detektere prøver, der afviger for meget fra den forventede adfærd. Data fra prøver, som ikke lever op til disse målinger, vurderes at være upålidelige og markeres som mislykkede. Når prøverne frembringer resultater uden for de forventede områder for disse målinger, indeholder NIPT Report (NIPT-rapport) en QC-årsag i form af en advarsel eller en årsag til den mislykkede måling. Se [Meddelelser om QC-årsager på side 61](#) for at få yderligere oplysninger om disse QC- årsager.

QC af NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution tillader tilføjelse af NTC-prøver som led i kørslen. ML STAR kan generere op til 2 NTC'er pr. kørsel af 24 og 48 prøvebatcher og op til 4 NTC'er pr. kørsel af 96 prøvebatcher. Uanset hvor mange NTC-prøver der bliver tilføjet, kontrollerer softwaren, at der som minimum er en gennemsnitlig dækning på 4.000.000 unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve pr. pulje. Derfor må der ikke tilføjes mere end 2 NTC-prøver pr. pulje. Se [QC-målinger og -grænser for sekventering på side 46](#) for at få yderligere oplysninger.

QC-status for NTC-prøver som følger.

- **NTC sample processing** (NTC-prøvebehandling) – I forbindelse med behandling af en NTC-prøve angiver softwaren QC-resultatet PASS (VELLYKKET), når dækningen i prøven er lav, hvilket er at forvente i forbindelse med NTC.
- **Patient sample as NTC** (Patientprøve som NTC) – Når en patientprøve, der er markeret som NTC, bliver behandlet, og der detekteres høj dækning. Fordi prøven er markeret som NTC, viser softwaren QC-statussen FAIL (MISLYKKET) af følgende årsag: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING).

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 kører et Linux-baseret operativsystem og giver cirka 7,5 TB datalagringskapacitet. Under antagelse af, at hver sekventeringskørsel indeholder 25 GB data, kan serveren lagre op til 300 kørsler. Der sendes automatisk en meddelelse, når der ikke er tilstrækkelig lagringskapacitet. Serveren installeres på lokalnetværket.

Lokal disk

VeriSeq NIPT Assay Software opretter specifikke mapper på Onsite Server, som er tilgængelige for brugeren. Disse mapper kan knyttes til en hvilken som helst arbejdsstation eller laptop på det lokale netværk ved brug af en Samba-delingsprotokol.

Mappenavn	Beskrivelse	Adgang
Input	Indeholder sekventeringsdata, der er genereret af det næste generations sekventeringssystem, der er knyttet til serveren.	Læsning og skrivning.
Output	Indeholder alle software-genererede rapporter.	Kun læsning.
Backup	Indeholder sikkerhedskopier af databasen.	Kun læsning.

BEMÆRK Tilknytningen af den lokale disk er baseret på SMB-protokollen (servermeddelelsesblok). Softwaren understøtter på nuværende tidspunkt SMB2 og højere versioner. Serveren kræver SMB-signering. Aktivér disse versioner på det udstyr (laptop/arbejdsstation), du tilknytter.

Lokal database

VeriSeq NIPT Assay Software vedligeholder en lokal database, hvor biblioteksoplysninger, sekventeringskørselsoplysninger og analyseresultater bliver lagret. Databasen er en integreret del af VeriSeq NIPT Assay Software og er ikke tilgængelig for brugeren. Systemet vedligeholder en automatisk mekanisme til sikkerhedskopiering af databasen på Onsite Server. Udover følgende databaseprocesser opfordres brugere til regelmæssigt at sikkerhedskopiere databasen til en ekstern placering.

- **Database backup** (Sikkerhedskopiering af database) – Der bliver automatisk gemt et øjebliksbillede af databasen på time-, uge-, dags- og månedsbasis. De timebaserede sikkerhedskopier bliver fjernet, når dagens sikkerhedskopi bliver oprettet. På samme vis bliver de daglige sikkerhedskopier fjernet, når den ugentlige sikkerhedskopi er klar. De ugentlige sikkerhedskopier bliver fjernet, når den månedlige sikkerhedskopi er blevet oprettet, og der bliver kun gemt en månedlig sikkerhedskopi. Den anbefalede praksis består i at oprette et automatisk script, der kan gemme mappen med sikkerhedskopier på et lokalt NAS. Disse sikkerhedskopier inkluderer ikke input- og outputmapperne.

BEMÆRK VeriSeq NIPT Assay Software v2 giver mulighed for kryptering af sikkerhedskopier af databasen. Du kan finde yderligere oplysninger under [Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier på side 35](#).

- **Database restore** (Gendannelse af database) – Databasen kan gendannes ud fra et givet øjebliksbillede. Gendannelser udføres udelukkende af servicemontører fra Illumina. Adgangskoden til kryptering skal angives for at genoprette en krypteret sikkerhedskopi. Adgangskoden skal være den gældende adgangskode på tidspunktet for sikkerhedskopieringen.

- **Data backup** (Sikkerhedskopiering af data) – Onsite Server kan anvendes som den primære enhed til lagring af sekventeringskørsler, men den kan kun lagre omkring 300 kørsler. Du kan opsætte en automatisk og kontinuerligt kørende sikkerhedskopiering til en anden langsigtet lagringsenhed eller NAS.
- **Maintenance** (Vedligeholdelse) – Bortset fra sikkerhedskopiering af data kræver Onsite Server ikke anden vedligeholdelse fra brugerens side. Opdateringer til VeriSeq NIPT Assay Software eller Onsite Server leveres af Illuminas tekniske support.

Arkiver data

Følg laboratoriets it-arkiveringspolitik med hensyn til arkivering af input- og outputbiblioteker. VeriSeq NIPT Assay Software overvåger den resterende diskplads i input-biblioteket og giver brugerne besked via e-mail, når den resterende lagerkapacitet falder til under 1 TB.

Brug ikke Onsite Server til datalagring. Overfør data til Onsite Server, og arkivér dem regelmæssigt.

Det kræver 25-30 GB at køre en typisk sekventeringskørsel, som er kompatibel med arbejdsgangen for cfDNA-analyse, på et næste generations sekventeringsinstrument. Den faktiske størrelse på kørselsmappen afhænger af den endelige clusterdensitet.

Data bør kun arkiveres, når systemet ikke er i brug, og der ikke er nogen igangværende analyser eller sekventeringskørsler.

Tilknyt serverdrev

Onsite Server har tre mapper, som hver især kan knyttes til en hvilken som helst computer med Microsoft Windows:

- **input** – Knyttet til sekventeringsdatamapper. Oprettes på den computer, der er forbundet til sekventeringssystemet. Konfigurer sekventeringssystemet til at streame data til inputmappen.
- **output** – Knyttet til serveranalyserapporter og analyseprocesrapporter.
- **backup** (sikkerhedskopiering) – Knyttet til sikkerhedskopierne af databasen.

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at tilknytte serverdrev.

Kortlæg hver mappe som følger.

1. Log på computeren fra Onsite Server-undernetværket.
2. Højreklik på **Computer**, og vælg **Map network drive** (Tilknyt netværksdrev).
3. Vælg et bogstav fra rullelisten over drev.
4. I feltet Folder (Mappe) indtastes \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. For eksempel: \\10.50.132.92\input.

5. Indtast brugernavn og adgangskode (som en aktiv administrator) til VeriSeq NIPT Assay Software v2. Korrekt tilknyttede mapper fremgår på computeren. Hvis administratorens rolle, aktive status eller adgangskode bliver ændret, bliver den aktive forbindelse til den tilknyttede server afsluttet. Korrekt tilknyttede mapper fremgår på computeren.

BEMÆRK Tilknytningen af den lokale disk er baseret på SMB-protokollen (servermeddelelsesblok). Softwaren understøtter på nuværende tidspunkt SMB2 og højere versioner. Serveren kræver SMB-signering. Aktivér disse versioner på det udstyr (laptop/arbejdsstation), du tilknytter.

Genstart serveren

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at genstarte serveren.

Serveren genstartes som følger:

1. Gå til rullelisten **Settings** (Indstillinger), og vælg **Reboot Server** (Genstart serveren).
2. Vælg **Reboot** (Genstart) for at genstarte systemet eller **Cancel** (Annuller) for at gå ud uden at genstarte.
3. Indtast årsagen til, at serveren lukkes.
Årsagen bliver logget med henblik på fejlfinding.



FORSIGTIG

Ingen sekventeringskørsel eller prøveforberedelse bør være aktiv under genstarten. Hvis du gør det, kan det føre til tab af data. Det kan tage adskillige minutter at genstarte systemet. Planlæg din laboratorieaktivitet omkring genstarten.

Luk serveren ned

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at lukke serveren ned.

Onsite Server lukkes ned på følgende måde:

1. Gå til rullelisten **Settings** (Indstillinger), og vælg **Shut Down Server** (Luk serveren ned).
2. Vælg **Shut Down** (Luk ned) for at lukke Onsite Server ned, eller vælg **Cancel** (Annuller) for at gå ud uden at lukke.
3. Indtast årsagen til nedlukning af Onsite Server.
Årsagen bliver logget med henblik på fejlfinding.



FORSIGTIG

Ingen sekventeringskørsel eller prøveforberedelse bør være aktiv, mens serveren lukkes ned. Hvis du gør det, kan det resultere i tab af data.

Gendan efter uventet lukning

Hvis der kommer en strømafbrydelse, eller hvis brugeren ved et uheld lukker systemet under en analysekørsel, vil systemet gøre som følger:

- Automatisk genstarte VeriSeq NIPT Assay Software, når systemet bliver genstartet.
- Vide, at analysekørslen mislykkedes, og sætte kørslen i kø igen med henblik på behandling.
- Generere output, når analysen er fuldført.

BEMÆRK Hvis analysen mislykkes, tillader VeriSeq NIPT Assay Software, at systemet sender kørslen til analyse igen op til tre gange.

Miljømæssige overvejelser

Følgende tabel giver oplysninger om omgivelsernes temperatur for Onsite Server.

Højde	Omgivelsestemperatur under drift	Omgivelsestemperatur uden for drift
Havets overflade	10 °C til 40 °C	0 °C til 60 °C
+10.000 fod	0 °C til 30 °C	-10 °C til 50 °C

Oplysninger om bortskaffelse af elektronisk udstyr i henhold til direktivet om affald af elektrisk og elektronisk udstyr (WEEE) og regler findes på Illuminas websted <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

QC-målinger

QC-målinger og -grænser for kvantificering

Måling	Beskrivelse	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
standard_r_squared	R-kvadreret værdi i standardkurvemodellen.	0,980	I/R	Standardkurvemodeller, der udviser ringe linearitet i log-log-rummet, er ikke gode prædiktører for reelle prøvekoncentrationer.
standard_slope	Hældning på standardkurvemodellen.	0,95	1,15	Standardkurvemodeller med hældning uden for de forventede performanceområder er tegn på en upålidelig model.
ccn_library_pg_ul	Maksimal tilladt prøvekoncentration.	I/R	1.000 pg/μl	Prøver med beregnede DNA-koncentrationer, der overstiger specifikationerne, er tegn på høj genom-DNA-kontaminering.
median_ccn_pg_ul	Medianværdi af beregnet koncentration for alle prøver i batchen.	16 pg/μl	I/R	En sekventeringspulje af korrekt volumen kan ikke have alt for højt antal af overfortyndede prøver. Batcher med et højt antal fortyndede prøver er tegn på mislykket prøveklargøring.

QC-målinger og -grænser for sekventering

Måling	Beskrivelse	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
cluster_density	Sekventeringscluster-densitet.	152.000 pr. mm ²	338.000 pr. mm ²	Flowcelle med lav clusterdensitet genererer ikke nok læsninger. Flowceller med høj clusterdensitet frembringer som regel sekventeringsdata af lav kvalitet.
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer renhedsfilter.	≥ 50 %	I/R	Flowceller med ekstremt lav %PF kan have abnorm baserepræsentation og tyder sandsynligvis på problemer med PF-læsninger.
prephasing	Fraktion af præfaseopdeling.	I/R	≤ 0,003	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Fraktion af faseopdeling.	I/R	≤ 0,004	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Estimeret gennemsnitligt antal unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve.	≥ 4.000.000	I/R	Fastlagt som minimal observeret NES i normalbefolkningen.

Systemrapporter

Introduktion

VeriSeq NIPT Assay Software genererer følgende kategorier af rapporter:

- Resultat- og meddelelsesrapporter.
- Procesrapporter.

En rapport kan være informativ eller handlingsorienteret.

- **Informativ** – Procesrelateret rapport, der giver oplysninger om analyseforløbet, og som kan anvendes til at bekræfte, at et specifikt trin er blevet fuldført. Rapporten giver også oplysninger om eksempelvis QC-resultater og id-numre.
- **Handlingskrævende** – Asynkron rapport, der udløses af en systemhændelse eller en brugerhandling, og som kræver brugerens opmærksomhed.

I dette afsnit finder du en beskrivelse af de enkelte rapporter og rapportoplysninger med henblik på LIMS-integration.

Outputfiler

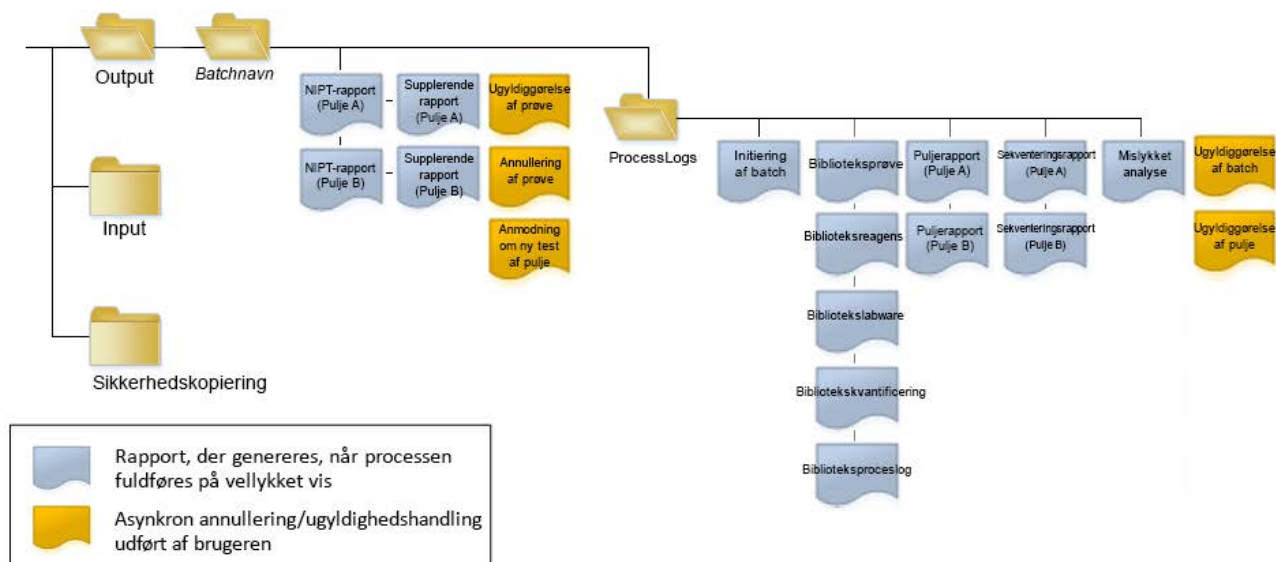
VeriSeq NIPT Assay Software-rapporterne bliver genereret på Onsite Servers interne harddisk, der er knyttet til brugerdrevet som en skrivebeskyttet outputmappe. Hver rapport bliver genereret med en tilhørende standardiseret MD5-kontrolsumfil, som anvendes til at kontrollere, at filen ikke er blevet ændret.

Alle rapporter er formateret i almindelig, tabulatorsepareret tekst. Du kan åbne rapporterne i et hvilket som helst tekstredigeringsprogram eller tabulatorsepareret dataprogram, såsom Microsoft Excel®.

Filstruktur for rapporter

VeriSeq NIPT Assay Software gemmer rapporter i en specifik struktur under mappen Output.

Figur 4 Mappetruktur i VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software gemmer rapporter i mappen *Batch Name* (Batchnavn) med følgende organisering:

- **Hovedmappe (mappen med batchens navn)** – Indeholder rapporter, der indeholder resultater eller er forbundet med LIMS-genererede e-mailmeddelelser. Se [Resultat- og meddelelsesrapporter på side 53](#) for yderligere oplysninger.
- **Mappen ProcessLogs** – Indeholder rapporter relateret til processen. Se [Procesrapporter på side 70](#) for yderligere oplysninger.

Du kan finde en liste over alle rapporter under [Oversigt over systemrapporter på side 49](#).

Oversigt over systemrapporter

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
NIPT Report (NIPT-rapport) på side 53	Handlingskrævende	Pulje/flowcelle	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplementary Report (Supplerende rapport) på side 62	Handlingskrævende	Pulje/flowcelle	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve) på side 68	Handlingskrævende	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve) på side 69	Handlingskrævende	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje) på side 69	Handlingskrævende	Pulje	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch) på side 70	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch) på side 71	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Sample Report (Biblioteksprøverapport) på side 72	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport) på side 73	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport) på side 74	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport) på side 75	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Process Log (Biblioteksproceslog) på side 75	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Pool Report (Puljerapport) på side 77	Informativ	Pulje	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje) på side 77	Informativ	Pulje	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sequencing Report (Sekventeringsrapport) på side 78	Informativ	Pulje/flowcelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse) på side 79	Informativ	Pulje/flowcelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Hændelser, der udløser en rapport

Rapport	Beskrivelse	Udløsende hændelse
NIPT Report (NIPT-rapport)	Indeholder de endelige resultater af en vellykket analysekørsel.	<ul style="list-style-type: none"> Sekventeringskørselsanalysen fuldføres.
Supplementary Report (Supplerende rapport)	Indeholder supplerende resultater af en vellykket analysekørsel.	<ul style="list-style-type: none"> Sekventeringskørselsanalysen og NIPT report (NIPT-rapport) fuldføres begge.
Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Indeholder oplysninger om en ugyldiggjort prøve.	<ul style="list-style-type: none"> Brugeren ugyldiggør en prøve.
Sample Cancellation (Annullering af prøve)	Indeholder oplysninger om en annulleret prøve.	<ul style="list-style-type: none"> Brugeren annullerer en prøve.
Pool Retest Request (Anmodning om ny test af pulje)	Angiver, at der kan genereres en anden pulje fra en eksisterende batch. Indeholder oplysninger om statussen for ny test af pulje. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Brugeren ugyldiggør en pulje.
Batch Initiation (Initiering af batch)	Angiver opstart af behandling af en ny batch.	<ul style="list-style-type: none"> Bruger starter en ny batch.
Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Indeholder oplysninger om en batch, der er blevet ugyldiggjort af brugeren.	<ul style="list-style-type: none"> Batchen bliver ugyldiggjort.
Library Sample (Biblioteksprøve)	Indeholder en liste over alle prøver i batchen.	<ul style="list-style-type: none"> Batchen bliver ugyldiggjort. Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. Batchkvantificering mislykkes.

Rapport	Beskrivelse	Udløsende hændelse
Library Reagent (Biblioteksreagens)	Indeholder informationer om bibliotekets behandlingsreagens.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.
Library Labware (Bibliotekslabware)	Indeholder informationer om bibliotekets behandlingslabware.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.
Library Quant (Bibliotekskvant.)	Indeholder testresultater af bibliotekskvantificering.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.
Library Process Log (Biblioteksproceslog)	Indeholder de trin, der er udført i forbindelse med biblioteksbehandlingen.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes. • Batchproces fuldføres.
Pool (Pulje)	Indeholder prøvepuljevoluminer.	<ul style="list-style-type: none"> • Puljeoprettelsesmetoden fuldføres.
Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Indeholder oplysninger om en pulje, der er blevet ugyldiggjort af brugeren.	<ul style="list-style-type: none"> • Brugeren ugyldiggør en pulje.
Sequencing (Sekventering)	Indeholder QC-resultater for sekventeringen.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekventeringen opnår vellykket QC. • Sekventeringen mislykkes. • Sekventeringskørslen får timeout.
Analysis Failure (Mislykket analyse)	Indeholder analyseoplysninger vedrørende en mislykket pulje.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekventeringskørselsanalysen mislykkes.

¹ Brugeren ugyldiggør en pulje ud fra en gyldig batch, som ikke har overskredet det maksimale antal puljer.

Resultat- og meddelelsesrapporter

NIPT Report (NIPT-rapport)

NIPT Report (NIPT-rapport) for VeriSeq NIPT Assay Software v2 indeholder resultaterne af kromosomklassifikationen i et format med én prøve pr. række for hver prøve i puljen.

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	Ikke relevant.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Unik stregkode på prøven.	Ikke relevant.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Oplysninger om prøvetypen, som angives af personalet på indsamlingsstedet eller laboratoriebrugeren. Bestemmer aneuploidiklassifikation, aneuploidirapportering og kvalitetskontrolkriterier.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner. • Control (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidiklassifikation. • NTC – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA). • Not Specified (Ikke angivet) – Der er ikke angivet nogen prøvetype for denne prøve. 	fasttekst	<i>Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
sex_chrom	Anmodning om kønskromosomanalyse. Bestemmer præsentationen af aneuploidiklassifikation og kønskromosomoplysninger.	<p>Et af følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn. • No (Nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn. • SCA (SCA) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn. • Not Specified (Ikke angivet) – Der er ikke angivet kønskromosomrapportering for denne prøve. <p>I NIPT Report (NIPT-rapport) er værdierne yes, no og sca angivet med små bogstaver.</p>	fasttekst	<i>Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).</i>
screen_type	Type af screening.	<p>Et af følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Grundlæggende) – Screening af kromosom 13, 18 eller 21. • Genomewide (Hele genomet) – Screening af hele genomet. • Not Specified (Ikke angivet) – Der er ikke angivet en screeningstype for denne prøve. <p>I NIPT Report (NIPT-rapport) er værdierne basic (grundlæggende) og genomewide (hele genomet) angivet med små bogstaver.</p>	tekst	<i>Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).</i>
flowcell	Stregkode for sekventeringsflowcelle.	Ikke relevant.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
class_sx	Kønnskromosomal aneuploidiklassifikation.	<p>En af følgende afhængigt af den valgte mulighed for rapportering af prøvetype og kønskromosom:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET) – Se anomaly_description for detaljer om anomali. • NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – Negativ prøve og ingen rapportering af køn. • NO ANOMALY DETECTED – XX (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XX) – Negativ prøve med pigefoster. • NO ANOMALY DETECTED – XY (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XY) – Negativ prøve med drengefoster. • NOT REPORTABLE (KUNNE IKKE RAPPORTERES) – Softwaren kunne ikke rapportere kønskromosom. • NO CHR Y PRESENT (INGEN FOREKOMST AF Y-KROM) – Tvillingegraviditet, hvor der ikke blev detekteret noget Y-kromosom. • CHR Y PRESENT (FOREKOMST AF Y-KROM) – Tvillingegraviditet, hvor der blev detekteret Y-kromosom. • CANCELLED (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren. • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren. • NOT TESTED (IKKE TESTET) – Der blev ikke testet for kønskromosom. • Not applicable (Ikke relevant) – Kategorien er ikke relevant for prøven. 	class_sx	Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
class_auto	Klassifikation af aneuploidier i autosomer. Rapporteret som ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET), hvis der blev detekteret en anomali for prøven inden for den valgte screeningstype.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET) – Der blev detekteret en autosomal kromosomanomali. • NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – Ingen autosomal anomali detekteret. • CANCELLED (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren. • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren. • Not applicable (Ikke relevant) – Kategorien er ikke relevant for prøven. 	tekst	Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).
anomaly_description	Streng i ISCN-stil, der beskriver alle rapporterbare anomalier. Flere anomalier adskilles af semikolon.	DETECTED: (DETEKTERET:) efterfulgt af semikolonseparerede strenge, som sammenkæder følgende formater, i kromosomrækkefølge: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}) XO XXX XXY XYY eller NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) not applicable (ikke relevant) INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) CANCELLED (ANNULLERET).	tekst	Semikolonseparerede strenge og andre værdier beskrevet i kapitlet Regler for beskrivelse af anomalier på side 59 .

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
qc_flag	QC-analyseresultater. Kun qc_flag-værdierne af rapportresultaterne WARNING (ADVARSEL) og PASS (VELLYKKET). Alle andre værdier er ikke omfattet.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none">• PASS (VELLYKKET)• WARNING (ADVARSEL)• FAIL (MISLYKKET)• CANCELLED (ANNULLERET)• INVALIDATED (UGYLDIGGJORT)• NTC_PASS (NTC_VELLYKKET)	fasttekst	<i>Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
qc_reason	Oplysninger om QC-fejl eller -advarsel.	<p>Et af følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (INGEN) (QC-status = VELLYKKET) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERE ANOMALIER DETEKTERET) (QC-status = ADVARSEL) • FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLOWCELLEDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KUNNE IKKE ESTIMERE FØTAL FRAKTION) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENTERINGSDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • UNEXPECTED DATA (UVENTEDE DATA) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING) • CANCELLED (ANNULLERET) • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) 	tekst	<i>Værdier specificeret i feltet Preset Value Options (Forudindstillede værdiindstillinger).</i>
ff	Estimeret føtal fraktion.	Procentdel af cfDNA fra fosteret i prøven afrundet til nærmeste heltal. Resultater under 1 % angives som < 1%.	tekst	<i>Ikke relevant.</i>

Regler for beskrivelse af anomalier

Hvis VeriSeq NIPT Assay Software v2-analysen identificerer en anomali, indeholder feltet anomaly_description i NIPT Report (NIPT-rapport) værdien DETECTED (DETEKTERET) efterfulgt af en tekststreng. Denne tekst beskriver alle rapporterbare anomalier baseret på stilen fra International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). Strengen indeholder flere elementer adskilt med semikolon. Hvert element repræsenterer en trisomi eller monosomi i et autosom, en kønskromosomaneuploidi eller en delvis deletion eller duplikering.

Trisomi- og monosomielementer noteres som henholdsvis +<chr> og -<chr>, hvor <chr> er kromosomtallet.

F.eks. vises en prøve med en trisomi på kromosom 5 på følgende måde:

+5

En prøve med en monosomi på kromosom 6 vises på følgende måde:

-6

Aneuploidier af kønskromosomer anvender standardnotation med følgende mulige værdier:

- XO – for monosomi på kromosom X.
- XXX – for trisomi på kromosom X.
- XXY – for 2 X-kromosomer hos hankøn.
- XYY – for 2 Y-kromosomer hos hankøn.

Delvise deletioner eller duplikationer rapporteres kun for autosomer og vises kun i screeninger af hele genomet. Syntaksen for en delvis deletion eller duplikation er <type>(<chr>)(<start band><end band>), hvor følgende er sandt:

- <type> er hændelsestypen, enten del for deletion eller dup for duplikation.
- <chr> er kromosomtallet.
- <start band> er cytobåndet, der indeholder starten på hændelsen.
- <end band> er cytobåndet, der indeholder slutningen på hændelsen.

F.eks. vises en partiel deletion eller duplikation, hvor cytobåndet på p13 på kromosom 19 har en duplikation, på følgende måde:

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

Feltet anomaly_description følger fire sorteringsregler:

1. Elementer sorteres efter kromosomtallet, uanset om det er et helt kromosom eller en partiel deletion eller duplikation. En kønskromosomaneuploidi, hvis den forekommer, vises sidst.
2. For anomalier inden for det samme kromosom kommer hele kromosomaneuploidier før partielle deletioner eller duplikationer.
3. Ved partielle deletioner eller duplikationer inden for det samme kromosom kommer deletioner før duplikationer.

4. Partielle deletioner eller duplikationer af samme type inden for det samme kromosom sorteres efter startbasen, som vises i den supplerende rapport.

BEMÆRK For screening af hele genomet kan softwaren rapportere en aneuploidi og en partiel deletion eller duplikation som påvirkende det samme kromosom. Hvis dette resultat opstår, skal du konsultere den supplerende rapport for yderligere målinger til at hjælpe fortolkningen.

Meddelelser om QC-årsager

Kolonnen qc_reason i NIPT Report (NIPT-rapport) viser en QC-fejl eller advarsel, hvis analyseresultaterne ligger uden for det forventede område for en analytisk QC-måling. QC-fejl resulterer i fuldstændig undertrykkelse af resultaterne vedrørende kromosomal aneuploidi, køn, supplerende rapportresultater og estimeret føtal fraktion, hvilket svarer til følgende felter i NIPT Report (NIPT-rapport): class_auto, class_sx, anomaly_description og ff.

Meddelelse om QC-årsag	Beskrivelse	Anbefalet handling
FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT)	individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (iFACT) – QC-måling, der kombinerer estimatet af føtal fraktion med dækningsrelaterede kørselsmålinger for at afgøre, hvorvidt systemet har statistisk konfidens til at afgive et resultat for en given prøve.	Genbehandl prøven.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Den gennemsnitlige afvigelse fra euploid dækning stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebehandling.	Genbehandl prøven.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Fordelingen af fragmentstørrelser stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebehandling.	Genbehandl prøven.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLOWCELLEDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Flowcelldata stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes fejl i flowcellekonfigurationen.	Genbehandl prøven.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KUNNE IKKE ESTIMERE FØTAL FRAKTION)	Det var ikke muligt at frembringe et gyldigt estimat af den føtale fraktion.	Genbehandl prøven.

Meddelelse om QC-årsag	Beskrivelse	Anbefalet handling
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENTERINGSDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Inputdata for sekventering stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebehandling.	Sekventér flowcellen igen.
UNEXPECTED DATA (UVENTEDE DATA)	Rapporten genererer et QC-problem, som ikke stemmer overens med de andre QC-årsager i denne tabel.	Kontakt Illuminas tekniske support.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERE ANOMALIER DETEKTERET)	Der er detekteret to eller flere rapporterbare anomalier (inklusive helkromosomale aneuploidier og CNV hændelser) i prøven. Detektering af flere anomalier kan være tegn på forkert håndtering af prøven eller i sjældne tilfælde maternal malignitet. Denne meddelelse er en advarsel. Den omhandler ikke en QC-fejl. Resultaterne bliver rapporteret, så du kan se de detekterede anomalier. Det kan dog være nødvendigt at genbehandle prøven.	Genbehandl prøven.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING)	Der er registreret høj dækning i en NTC-prøve (intet DNA-materiale forventet). Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebehandling.	Genbehandl prøven.
CANCELLED (ANNULLERET)	Prøven blev annulleret af en bruger.	Ikke relevant.
INVALIDATED (UGYLDIGGJORT)	Prøven blev ugyldiggjort af en bruger.	Ikke relevant.

Supplementary Report (Supplerende rapport)

Den supplerende rapport indeholder data for yderligere målinger baseret på en batch, en prøve eller et område. I denne rapport repræsenterer hver række en måling. Flere målinger er gældende for den samme batch, prøve eller område.

Den tabulatorbaserede fil har seks kolonner som beskrevet i følgende tabel.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
flowcell	Stregkoden for flowcellen.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Navnet på den relevante batch.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Stregkoden for prøven.	tekst	NA (ikke relevant) for målinger pr. batch. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Enten hele kromosomet eller en beskrivelse af området for den partielle deletion eller duplikation.	tekst	NA (ikke relevant) – for målinger pr. batch eller pr. prøve. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – for målinger af hele kromosomområdet. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\)</code> – for målinger af områder med partiel deletion eller duplikation.
metric_name	Navnet på den beskrevne måling.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Målingens værdi.	varierer	Se Supplerende rapportmålinger på side 63 .

Supplerende rapportmålinger

Supplerende rapportmålinger indeholder data til følgende målinger. Hver måling vises pr. batch, pr. prøve eller pr. område.

Målinger for kromosom X vises kun, hvis du vælger kønskromosomindstillingerne Yes (Ja) eller SCA. Værdiområder vises som Minimum Value (Minimumsværdi) og Maximum Value (Maksimumsværdi) omgivet af enten runde eller kantede parenteser. Parentes angiver, at en kantværdi er udelukket fra området. Kantede parenteser angiver, at en kantværdi er inkluderet i området. Inf er en forkortelse for infinity (uendelig).

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller værdiområde
genome_assembly	Pr. batch	Koordinatsystemet til justering af sekventeringsdata og rapporteringskoordinater for området. Altid GRCh37 for VeriSeq NIPT Solution v2.	tekst	<code>^GRCh37\$</code>

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller værdiområde
frag_size_dist	Pr. prøve	Standardafvigelse af forskellene mellem faktiske og forventede kumulative fragmentstørrelsesfordelinger.	flydende	(0, Inf)
fetal_fraction	Pr. prøve	Rapporteret føtal fraktion.	flydende	(0, 1)
NCV_X	Pr. prøve	Normaliseret kromosomværdi for X-kromosom. Vises kun, hvis indstillingen for rapportering af kønskromosomer tillader det. Ellers bliver målingen vist som NOT TESTED (IKKE TESTET).	flydende	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Pr. prøve	Normaliseret kromosomværdi for Y-kromosom. Vises kun, hvis indstillingen for rapportering af kønskromosomer tillader det. Ellers bliver målingen vist som NOT TESTED (IKKE TESTET).	flydende	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Pr. prøve	Antallet af områder med partiel deletion eller duplikation detekteret i prøven.	heltal	(0, Inf)
non_excluded_sites	Pr. prøve	Antallet af resterende aflæsninger efter filtrering, der tælles til analyse.	heltal	(0, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller værdiområde
region_classification	Pr. område	Systemets klassifikation af området i samme format som i feltet anomaly_description i NIPT Report (NIPT-rapport). Hvad angår kromosom X, hvor der ikke bliver detekteret nogen rapporterbar kønskromosomal anomali, vil områdeklassifikationen stemme overens med værdien i class_sx i NIPT Report (NIPT-rapport). Værdiindstillinger (regex): DETECTED: (DETEKTERET:) (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (DETEKTERET): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) DETECTED: (DETEKTERET:) (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – XX NO ANOMALY DETECTED – XY (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XY) NOT REPORTABLE (IKKE RAPPORTERBAR) CHR Y PRESENT (KROMOSOM Y TIL STEDE) CHR Y NOT PRESENT (KROMOSOM Y IKKE TIL STEDE)	tekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse.
chromosome	Pr. område	Kromosomsymbolet.	tekst	chr[12]?[0-9X]
start_base	Pr. område	Første base inkluderet i området.	heltal	[1, Inf)
end_base	Pr. område	Sidste base inkluderet i området.	heltal	[1, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller værdiområde
start_cytoband	Pr. område	Cytogenetisk bånd fra den første base inkluderet i området.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Pr. område	Cytogenetisk bånd fra den sidste base inkluderet i området.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Pr. område	Områdets størrelse i megabaser.	flydende	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Pr. område	LLR-scoren (Log-Likelihood Ratio) for trisomi for området. Angiver beviset på trisomi sammenlignet med beviset på ingen ændring (disomi). Der rapporteres en trisomi, hvis denne LLR-score overstiger en forudbestemt tærskel. Ved partielle deletioner eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er en stigning (dup). Ellers bliver målingen vist som NA (ikke relevant).	flydende	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Pr. område	LLR-scoren for monosomi for området. Angiver beviset på monosomi sammenlignet med beviset på ingen ændring (disomi). Der rapporteres en monosomi, hvis denne LLR-score overstiger en forudbestemt tærskel. Ved partielle deletioner eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er et fald (del). Ellers bliver målingen vist som NA (ikke relevant). Denne måling bliver vist som NOT TESTED (IKKE TESTET), hvis den valgte screening er basic (grundlæggende).	flydende	(-Inf, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller værdiområde
region_t_stat_ long_reads	Pr. område	T-statistikken for området. T-statistikken er forskellen i dækning mellem området og resten af genomet sammenlignet med variationen i prøven. Dette er en signal-til-støj-måling, der registrerer detekterbarheden af enhver ændring i dækningen i området. "long_reads" angiver, at den dækning, der er brugt til denne t-statistik, omfatter hele spektret af fragmentstørrelser, der er anvendt i analysen. T-statistikken kombineres med den føtale fraktion, der er estimeret for prøven, for at generere LLR-scorer.	flydende	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Pr. område	Andelen af det føtale materiale, der er aneuploid. Denne måling er baseret på forholdet mellem den føtale fraktion, der udledes fra dækningen af området, til den føtale fraktion for prøven. I prøver med føtale fraktioner tæt på nul kan mosaikforhold resultere i negative værdier som følge af variation i estimatet af den prøvofosterfraktion, der blev anvendt til beregningen af disse.	flydende	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Pr. område	LLR-scoren for trisomi beregnet ved hjælp af den føtale fraktion udledt fra dækningen i området frem for den føtale fraktion for prøven. Ved partielle deletioner eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er en stigning (dup). Hvis ikke, vises denne måling som NA (ikke relevant).	flydende	(-Inf, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller værdiområde
region_ mosaic_llr_ monosomy	Pr. område	LLR-scoren for monosomi beregnet ved hjælp af den føtale fraktion udledt fra dækningen i området frem for den føtale fraktion for prøven. Ved partielle deletioner eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er et fald (del). Hvis ikke, vises denne måling som NA (ikke relevant). Denne måling vises som NOT TESTED (IKKE TESTET), hvis den valgte screening er basic (grundlæggende).	flydende	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)

Systemet genererer en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve) for hver ugyldiggjort eller mislykket prøve.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_ name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Unik stregkode for den ugyldiggjorte prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugers angivet årsag til ugyldiggørelse af prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brugers navn på den operatør, der har ugyldiggjort prøven eller forestået den mislykkede prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af prøven.	ISO 8601-tidsstempel	

Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve)

Systemet genererer en Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve) for hver annulleret prøve.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode for den annullerede prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til annullering af prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brugernavn på den operatør, der har annulleret prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for annullering af prøven.	ISO 8601-tidsstempel	

Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)

Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje) angiver, at en ugyldiggjort pulje kan oprettes igen. Systemet genererer en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje), når den første af to mulige sekventeringskørsler (puljer) af den pågældende puljetype bliver ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Puljetypen.	fasttekst	A B C E
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af den første pulje.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for anmodningen.	ISO 8601-tidsstempel	

Procesrapporter

Dette afsnit indeholder detaljer om procesrapporterne, der genereres af VeriSeq NIPT Assay Software.

Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)

Systemet genererer en Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch), når en batch bliver initieret og valideret inden plasmaisolering. Det er muligt at sende rapporten til LIMS for at angive, at batchen er blevet oprettet, og for at tilvejebringe en liste over de prøver, der er knyttet til batchen.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Prøvetype på prøvens stregkode.	fasttekst	singleton (enkeltbarn) control (kontrol) twin (tvilling) ntc
well	Brønd forbundet med en prøve.	tekst	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Analysenavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Version af automatiseringsmetode til analysen.	tekst	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Workflow Manager-version forbundet med batchen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)

Systemet genererer en Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch), hvis en batch bliver ugyldiggjort eller mislykkes.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af batchen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort batchen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af batchen.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)

Systemet genererer en Library Sample Report (Biblioteksprøverapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Prøvestatus efter fuldførelse af analysetrinnene.	fasttekst	pass (vellykket) fail (mislykket)
qc_reason	Årsag til QC-status.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Indledende volumen (ml) i blodprøverøret på tidspunktet for plasmaisolering.	flydende	
index	Indeks forbundet med en prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekskoncentration i pg/μl.	flydende	
plasma_isolation_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af plasmaisolering (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af cfDNA-ekstraktion (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med klargøring af bibliotek (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af kvantificering (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)

Systemet genererer en Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Procesnavn i formatet PROCESS:subprocess. Værdiindstillinger: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	tekst	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Reagensnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reagensstregkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Udløbsdato i producentens format.	tekst	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Operatørens brugernavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel ved initiering forbundet med reagens.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport)

Systemet genererer en Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Labwarenavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Labwarestregkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel ved initiering forbundet med labware.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)

Systemet genererer en Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport) i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Numerisk identifikation.	lang	
instrument	Kvantificeringsinstrumentets navn (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-kvadreret.	flydende	
standard_intercept	Skæringspunkt.	flydende	
standard_slope	Hældning.	flydende	
median_ccn_pg_ul	Median prøvekoncentration.	flydende	
qc_status	QC-status for kvantificering.	fasttekst	pass (vellykket) fail (mislykket)
qc_reason	Beskrivelse af årsag til mislykket QC, hvis relevant.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel ved initiering af kvantificering.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Process Log (Biblioteksproceslog)

Systemet genererer en Library Process Log (Biblioteksproceslog) ved opstart og fuldførelse eller mislykket gennemførelse af hver batchproces, i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch og i forbindelse med fuldførelse af analyse (genereret pr. pulje).

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
process	Batchprocesnavn i formatet PROCES:underproces. Værdiindstillinger: ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	tekst	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Operatørens initialer.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Instrumentnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Dato og tidspunkt for opstart af batchprocessen.	ISO 8601-tidsstempel	
finished	Dato og tidspunkt for fuldførelse eller mislykket gennemførelse af batchprocessen.	ISO 8601-tidsstempel	
status	Aktuel batch.	fasttekst	completed (fuldført) failed (mislykket) started (startet) aborted (afbrudt)

Pool Report (Puljerapport)

Systemet genererer en Pool Report (Puljerapport) i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek, i forbindelse med mislykket batch og ugyldiggørelse af batch, hvis hændelsen indtræder efter opstart af puljeoprettelse.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med en prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Puljetype forbundet med en prøve.	fasttekst	A B C E
pooling_volume_ul	Puljevolumen i µl.	flydende	
pooling_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med puljeoprettelse (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)

Systemet genererer en Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje), hvis en pulje bliver ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode for den ugyldiggjorte pulje.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af puljen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort puljen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af puljen.	ISO 8601-tidsstempel	

Sequencing Report (Sekventeringsrapport)

Systemet genererer en Sequencing Report (Sekventeringsrapport) for sekventeringskørslen, når sekventeringen fuldføres, eller når sekventeringen får timeout.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med sekventeringskørsel.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekventeringsinstrumentets serienummer.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flowcelle forbundet med sekventeringskørsel.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Sammenkædning af softwareprogram/-version anvendt til at generere dataene på sekventeringsinstrumentet.	tekst	
run_folder	Sekventeringskørselsmappens navn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Status for sekventeringskørsel.	fasttekst	completed (afsluttet) timed out (udløbet) failed (mislykket)
qc_status	QC-status for sekventeringskørsel.	fasttekst	pass (bestået) fail (mislykket) error (fejl)
qc_reason	QC-årsager til mislykket QC, semikolon-separerede værdier.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Clusterdensitet (median pr. flowcelle på tværs af fliser).	flydende	
pct_q30	Procentdel af baser over Q30.	flydende	
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer filter.	flydende	
phasing	Faseopdeling.	flydende	
prephasing	Præfaseopdeling.	flydende	

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
predicted_ aligned_ reads	Forudsagte sidestillede læsninger.	lang	
started	Tidsstempel i forbindelse med sekventeringsstart.	ISO 8601-tidsstempel	
completed	Tidsstempel i forbindelse med fuldførelse af sekventering.	ISO 8601-tidsstempel	

Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)

Systemet genererer en Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse), når det maksimale antal analyseforsøg for sekventeringskørslen mislykkes.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flowcelle-stregkode forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Mappen til sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	Status for sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Tidsstempel i forbindelse med analysestart.	ISO 8601-tidsstempel	
timefinished	Tidsstempel i forbindelse med mislykket analyse.	ISO 8601-tidsstempel	

Fejlfinding

Introduktion

Hjælpen til fejlfinding på VeriSeq NIPT Solution v2 omfatter følgende funktioner:

- VeriSeq NIPT Assay Software og systemmeddelelser.
- Anbefalede handlinger i forbindelse med systemproblemer.
- Vejledning i udførelse af præventive analyser og fejlanalyser ved brug af forudinstallerede testdata.

Meddelelser i Assay Software

I dette afsnit finder du en beskrivelse af meddelelserne i VeriSeq NIPT Assay Software.

Meddelelser om fremskridt

Meddelelser om fremskridt indeholder oplysninger om det normale analyseforløb. Disse meddelelser logges som aktiviteter og kræver ingen handling fra brugeren.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch initiation (Initiering af batch)	Klargøring af bibliotek	Bruger har oprettet en ny batch.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.
Batch Library Complete (Batch-bibliotek komplet)	Klargøring af bibliotek	Bibliotek til aktuel batch er færdiggjort.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Pool Complete (Pulje komplet)	Klargøring af bibliotek	Der er genereret en pulje fra en batch.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing Started (Sekventering startet)	Sekventering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing QC passed (Vellykket QC af sekventering)	Sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen er vellykket.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekventeringskørsel forbundet med pulje)	Sekventering	Sekventeringskørslen er blevet forbundet med en kendt pulje.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Analysis Started (Analyse startet)	Analyse	Analyse af den angivne sekventeringskørsel er startet.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse fuldført, NIPT-rapport genereret)	Efter analyse	Analysen er fuldført, og rapporter er genereret.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.

Meddelelser om ugyldiggørelse

Meddelelser om ugyldiggørelse angiver hændelser, som opstår i systemet, fordi brugeren ugyldiggør en batch eller pulje via Workflow Manager. Disse meddelelser bliver logført som bemærkninger og kræver ingen handling fra brugerens side.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort en batch.	Bemærkning	Ja	Ikke relevant.
Pool Invalidation – Repool (Pulje ugyldiggjort – Ny pulje)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort den første mulige pulje (af en vis type) til batchen.	Bemærkning	Ja	Ikke relevant.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Pulje ugyldiggjort – Brug en anden portion)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort den første mulige pulje (af en vis type) til batchen.	Bemærkning	Ja	Ikke relevant.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekventering fuldført, pulje ugyldiggjort)	Sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, men puljen blev ugyldiggjort af brugeren.	Bemærkning	Ja	Ikke relevant.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (QC af sekventering vellykket - alle prøver er ugyldige)	QC af sekventering	QC-kontrollen af sekventeringskørslen er fuldført, men alle prøver er ugyldige.	Bemærkning	Ja	Ikke relevant.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse fuldført, pulje ugyldiggjort)	Efter analyse	Analysen er fuldført, men puljen blev ugyldiggjort af brugeren.	Bemærkning	Ja	Ikke relevant.

Meddelelser om fejl, der kan rettes

Fejl, der kan rettes, er tilstande, som VeriSeq NIPT Assay Software kan gendanne ud fra, når brugeren følger den anbefalede handling. Kontakt Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Missing Instrument Path (Manglende instrument-sti)	Sekventering	Systemet kan ikke finde/forbinde til en ekstern sekventeringsmappe.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93 Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Utilstrækkelig diskplads til sekventering)	Sekventering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe, men beregnet, at der ikke er nok diskplads til dataene.	Vigtig meddelelse	Ja	<ol style="list-style-type: none"> Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Ryd diskplads, eller sikkerhedskopiér data. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93.
Sequencing Run Invalid Folder (Ugyldig sekventeringskørselsmappe)	Sekventering	Ugyldige tegn i sekventeringskørselsmappen.	Advarsel	Ja	Sekventeringskørselsmapperne blev omdøbt på ukorrekt vis. Omdøb kørslen til et gyldigt navn.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekventering startet men puljestregkodefilen mangler)	Sekventering	Softwaren kunne ikke finde filen, der indeholder puljestregkoden, i løbet af 30 minutter efter opstart af sekventeringen.	Advarsel	Ja	Kan skyldes fejl på instrument eller NAS. Kontrollér konfigurationen af instrumentet og netværksforbindelsen. Systemet fortsætter med at lede efter puljestregkodefilen, indtil sekventeringen er gennemført.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Kan ikke bekræfte fuldførelse af sekventeringskørsel)	Sekventering	Softwaren kunne ikke læse filen med status for kørselsafslutning i sekventeringsmappen.	Advarsel	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Missing Sample Attributes (Prøveattributter mangler)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke finde nogen definition af prøvetype, kønskromosomal indstilling eller screeningstype for visse af prøverne.	Bemærkning	Ja	Der er ikke angivet et eller flere prøveattributter for den relevante prøve. Indtast de manglende prøveattributter i Workflow Manager, eller ugyldiggør prøven, så softwaren kan fortsætte.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sample Sheet Generation failed (Generering af prøveark mislykkedes)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke generere prøveark.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Ryd diskplads eller sikkerhedskopiér data, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unable to check disk space (Diskplads kunne ikke kontrolleres)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke kontrollere diskplads.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93, handlings-id 2 på side 93. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Insufficient Disk Space for Analysis (Utilstrækkelig diskplads til analyse)	Præanalyse	Softwaren registrerede, at der er utilstrækkelig diskplads til at starte en ny analysekørsel.	Vigtig meddelelse	Ja	Ryd diskplads, eller sikkerhedskopier data. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93 , handlings-id 3 på side 94 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Analysis Pipeline kunne ikke startes)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke starte en analysekørsel for den givne sekventerings-mappe.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing folder Read/Write permission failed (Læse-/skriverettigheder til sekventerings-mappen mislykkedes)	Præanalyse	Softwaretesten, der kontrollerer læse-/skriverettigheder til sekventerings-kørselsmappen, mislykkedes.	Advarsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Analysis Failed - Retry (Analysen mislykkedes – Prøv igen)	Analyse	Analysen mislykkedes. Der prøves igen.	Bemærkning	Ja	Ingen
Results Already Reported (Resultaterne er allerede rapporteret)	System	Softwaren registrerede, at der allerede er genereret en NIPT report (NIPT-rapport) for den aktuelle puljetype.	Aktivitet	Ja	Ingen

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unable to deliver email notifications (E-mailbeskeder kunne ikke leveres)	System	Systemet ikke kan levere e-mailbeskeder.	Advarsel	N/A	<ol style="list-style-type: none"> Kontrollér gyldigheden af den definerede e-mailkonfiguration i systemet. Se Konfigurer e-mailbeskeder via systemet på side 34. Send en test-mail. Se Konfigurer e-mailbeskeder via systemet på side 34. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Time Skew Detected (Der er registreret en tidsforskel)	Klargøring af bibliotek	Software har registreret en tidsforskel på over 1 minut mellem tidsstempet fra Workflow Manager og serverens lokaltid.	Advarsel	Nej	<ol style="list-style-type: none"> Kontrollér lokaltiden på Workflow Manager-maskinen. Kontrollér den lokale tid på Onsite Server, som du finder på webbrugergænsefladen (under fanen Server Status (Serverstatus)).

Meddelelser om fejl, der ikke kan rettes

Fejl, der ikke kan rettes, er tilstande, der opstår på et stadie, hvor der ikke længere kan foretages en handling for at genoptage analysen.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Failure (Mislykket batch)	Klargøring af bibliotek	Batch-QC mislykkedes.	Bemærkning	Ja	Genstart udpladning af bibliotek.
Report Generating Failure (Mislykket rapportgenerering)	Rapportering	Systemet kunne ikke generere en rapport.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Ryd diskplads eller sikkerhedskopiér data, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Failed to Parse Run Parameters file (Kørselsparameterfilen kunne ikke analyseres)	Sekventering	Systemet kunne ikke åbne/analysere filen RunParameters.xml.	Advarsel	Ja	<p>Filen RunParameters.xml er beskadiget. Kontrollér konfigurationen af instrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.</p>

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unrecognized Run Parameters (Ikke-genkendte kørselsparametre)	Sekventering	Softwareen læser ikke-kompatible kørselsparametre.	Advarsel	Ja	Softwareen kunne ikke konstruere sekventeringskørselsparametre ud fra instrumentets konfigurationsfil. Kontrollér konfigurationen af instrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.
Invalid Run Parameters (Ugyldige kørselsparametre)	Sekventering	Softwareen læste nødvendige kørselsparametre, som ikke er forlignelige med analysen.	Advarsel	Ja	Kontrollen af softwareforlignelighed mislykkedes. Kontrollér konfigurationen af instrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.
No Pool Barcode found (Der blev ikke fundet nogen puljestregkode)	Sekventering	Softwareen kunne ikke forbinde sekventeringskørsels flowcelle til en kendt puljestregkode.	Advarsel	Ja	Der er muligvis indtastet en forkert puljestregkode. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekventering fuldført, men puljestregkodefilen mangler)	Sekventering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men filen, der indeholder puljestregkoden, blev ikke fundet.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig fejl på sekventeringsinstrumentet. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.
Unable to read Pool Barcode File (Kan ikke læse puljestregkodefil)	Sekventering	Filen, der indeholder puljestregkoden, er beskadiget.	Vigtig meddelelse	Ja	Kan skyldes fejl på sekventeringsinstrumentet eller netværket. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Pool Barcode File Mismatch (Forkert puljestregkodefil)	Sekventering	Den fundne puljestregkodefil henviser til et andet flowcelle-id end det, der er knyttet til sekventeringskørslen.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig fejl på sekventeringsinstrumentet. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.
Sequencing Timed Out (Sekventeringskørsel fik timeout)	Sekventering	Sekventeringskørslen blev ikke fuldført inden for en given tidsramme.	Advarsel	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC files generation failed (Generering af QC-filer mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men InterOp QC-filerne er beskadiget.	Vigtig meddelelse	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC failed (QC af sekventering mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen mislykkedes.	Bemærkning	Ja	Udfør en ny sekventering af puljen.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Maksimalt antal forsøg på analyse mislykkedes)	Analyse	Alle analyseforsøg mislykkedes. Ikke flere forsøg.	Advarsel	Ja	Udfør en ny sekventering af den anden pulje.

Meddelelse	Trin	Hvornår	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Analysis Post-Processing Failed (Efterbehandling af analyse mislykkedes)	Efter analyse	Softwaren kunne ikke efterbehandle analyseresultaterne.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Analysis Upload Failed (Upload af analyse mislykkedes)	Efter analyse	Softwaren kunne ikke uploade analyseresultaterne til databasen.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 93. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Anbefalede handlingsprocedurer

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
1	Kontrollér netværksforbindelsen	<p>Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Indtast følgende kommando i en Windows-kommandolinje (cmd): ping <Server IP> Hvis der anvendes et NAS, skal forbindelsen til NAS også kontrolleres. 2. Kontrollér, at der ikke er pakkeab. Kontakt it-administratoren, hvis der er pakkeab. 3. Test forbindelsen som følger: <ol style="list-style-type: none"> a. Log ind på Onsite Server-webbrugergrænsefladen. b. Vælg Folder (Mappe) i dashboard-menuen. c. Vælg Test, og se, om testen er vellykket. Hvis testen mislykkes: Se Rediger et delt netværksdrev på side 31 og kontrollér, at alle indstillinger er korrekt konfigureret.
2	Kontrollér, at der er ledig diskplads	<p>Sørg for, at Windows-maskinen er knyttet til mappen Onsite Server Input. Se Tilknyt serverdrev på side 42 for at få yderligere oplysninger.</p> <p>Højreklik på det drev, der er knyttet til mappen Input. Vælg Properties (Egenskaber), og se oplysningerne om ledig diskplads.</p>

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
3	Ryd diskplads /sikkerhedskopier data	<p>Illumina anbefaler regelmæssig sikkerhedskopiering af data og/eller lagring af sekventeringsdata på serversiden. Se Administrer et delt netværksdrev på side 31 for at få yderligere oplysninger.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Data, der er lagret på Onsite Server: <ul style="list-style-type: none"> Sørg for, at Windows-maskinen er knyttet til mappen Onsite Server Input. Se Tilknyt serverdrev på side 42 for at få yderligere oplysninger. a. Dobbeltklik på mappen Input, og indtast de legitimationsoplysninger, der giver adgang til den. b. Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavne, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne. c. Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper. 2. Data, der er lagret på et fjern-NAS: <ul style="list-style-type: none"> Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk. Du skal have adgang til mappen på fjernrevet. Det kræver, at du får legitimationsoplysninger fra it-administratoren. a. Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavne, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne. b. Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper.

Systemproblemer

Problem	Anbefalet handling
Softwaren starter ikke.	Hvis der bliver registreret problemer ved opstart af VeriSeq NIPT Assay Software, får du vist en oversigt over alle fejl i stedet for loginskærmen. Kontakt Illuminas tekniske support for at indberette de viste fejl.
Databasen skal gendannes.	Kontakt en servicemontør fra Illumina , hvis det er nødvendigt at gendanne databasen ud fra en sikkerhedskopi.
Registrering af systemafvigelser.	Hvis der bliver registreret en systemafvigelse, vil VeriSeq NIPT Assay Software ikke længere behandle kommunikation fra andre systemkomponenter. En administrator kan genindstille systemet til normal drift, efter at det er gået i afvigelsestilstand.
RAID-controller-alarmer går i gang.	En administrator kan trykke på knappen Server alarm (Serveralarm) under fanen Server Status (Serverstatus) på dashboardet i VeriSeq NIPT Assay Software for at afbryde RAID-controller-alarmer. Hvis du trykker på denne knap, kan du kontakte Illuminas tekniske support for at få yderligere assistance.

Databehandlingstest

Driften af serveren og analyseprogrammet kan testes ved hjælp af forudinstallerede datasæt på Onsite Server.

Test serveren

Denne test simulerer en sekventeringskørsel og simulerer samtidig generering af analyseresultater, uden at analysepipelinen rent faktisk startes. Kør denne test for at sikre, at Onsite Server fungerer korrekt, og at der bliver genereret rapporter og e-mailbeskeder. Varighed: Cirka 3-4 minutter.

Fremgangsmåde

1. Åbn den tilknyttede inputmappe, og åbn så mappen TestingData.
2. Lav en kopi af en af følgende mapper, som kan findes i mappen TestingData:
 - For NextSeq-data: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - For NextSeqDx-data: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Omdøb kopien til en mappe med suffikset _XXX. _XXX udgøres af tallet i rækkefølgen af testkørsler. Eksempel: Hvis der findes en mappe med suffikset _002 i mappen, skal den nye kopi omdøbes med suffikset _003.

4. Flyt den omdøbte mappe til inputmappen.
5. Vent på, at kørslen fuldføres (det tager 3-5 minutter). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailbeskeder:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport genereret for sekventeringskørsel).
6. Knyt rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.
7. I mappen output skal du åbne mappen TestData_NS_CopyWorkflow eller TestData_NDx_CopyWorkflow og søge efter en af følgende rapporter:
 - For NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - For NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.Den forventede filstørrelse er cirka 7,1 kB.
8. Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData. Det gør det lettere at administrere antallet af gange, som sekventeringstesten udføres.

BEMÆRK Du kan slette gamle kopier af testfiler for at skabe plads.

Kør fulde analysetestdata

Denne test udfører en fuld analysekørsel. Kør denne test, hvis serveren ikke behandler/analyserer data eller får timeout. Varighed: Cirka 4-5 timer.

Fremgangsmåde

1. Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn mappen TestingData.
2. Omdøb følgende mappe ved at tilføje suffikset_000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Suffikset opretter et unikt navn for hver sekventeringskørsel. Hvis kørslen allerede har et suffiks, skal du omdøbe mappen ved at øge suffiksets numeriske værdi med 1.
3. Flyt den omdøbte mappe til inputmappen.
4. Vent på, at analysen fuldføres (det tager 4-5 timer). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailbeskeder:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport genereret for sekventeringskørsel).
5. Knyt rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.

6. Åbn mappen TestData_NDx_FullRun i output-mappen, og søg efter en af følgende rapporter:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Den forventede filstørrelse er cirka 7,1 kB.
7. Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData.

Ressourcer og referencer

Følgende dokumentation kan downloades fra Illuminas websted.

Ressource	Beskrivelse
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr. 1000000078751)</i>	Indeholder en beskrivelse af produktet og den tilsigtede brug samt instruktioner i brug og fejlfinding.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual (Brugermanual til Microlab STAR Line), Hamilton dokument-id 624668</i>	Indeholder oplysninger om drift og vedligeholdelse samt tekniske specifikationer for instrumentet Hamilton Microlab STAR til automatisk væskehåndtering.

Besøg [supportsiderne](#) til VeriSeq NIPT Solution v2 på Illuminas websted, hvor du kan finde dokumentation, downloade software, få online-undervisning og se hyppigt stillede spørgsmål.

Akronymer

Akronym	Definition
BCL	Base Call File (Basebestemmelsesfil)
CE-IVD	European Conformity marking for <i>in vitro</i> diagnostic product (CE-mærkning af <i>in vitro</i> -diagnostiske produkter)
cfDNA	Cell-Free DNA (Cellefrit DNA)
DNA	Deoxyribonucleic Acid (Deoxyribonukleinsyre)
DNS	Domain Name System (Domænenavnssystem)
FASTQ	Tekstbaseret filformat til lagring af output fra sekventeringsinstrumenter
FF	Fetal Fraction (Føtal fraktion)
FIFO	First In, First Out (Først ind, først ud)
iFACT	individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (Konfidenstest af enkeltprøver vedrørende føtal aneuploidi)
IP	Internet Protocol (Internetprotokol)
LIMS	Laboratory Information Management System (System til administration af laboratorieoplysninger)
LLR	Log Likelihood Ratios
MAC	Media Access Control (Medieadgangskontrol)

Akronym	Definition
NAS	Network-Attached Storage (Netværkstilknyttet lager)
NES	Non Excluded Sites (Ikke-ekskluderede steder)
NGS	Næste generations sekventering
NIPT	Non-Invasive Prenatal Testing (Ikke-invasiv prænatal test)
NTC	No Template Control (Ingen skabelonkontrol)
NTP	Network Time Protocol (Netværkstidsprotokol)
PF	Passing Filter (Passerer filter)
QC	Quality Control (Kvalitetskontrol)
Regex	Regular Expression (Regulært udtryk). En rækkefølge af tegn, der via streng-matchende algoritmer kan anvendes til datavalidering.
SCA	Sex Chromosome Aneuploidy (Kønskromosomal aneuploidi)
SDS	Safety Data Sheets (Sikkerhedsdatablade)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1 (Sikker hashalgoritme 1)
SSL	Secure Sockets Layer (Sikkerhedsteknologi, som muliggør etablering af en krypteret (sikker) forbindelse mellem en webserver og en browser)

Teknisk bistand

Kontakt Illuminas tekniske support for at få teknisk bistand.

Websted: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Sikkerhedsdatablade (SDS'er) – kan findes på Illuminas websted på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan downloades på support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (uden for Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Australsk sponsor

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

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUG.

© 2023 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

illumina[®]