

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Programvareveiledning

ILLUMINA-PROPRIETÆR

Dokumentnr. 1000000067940 v08 NOR

Juni 2023

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUK.

Bruken av dette produktet er omfattet av patenter som eies av og er lisensiert til Illumina, Inc. Betaling for dette produktet gir brukeren en begrenset, ikke-overførbart rett til å bruke produktet i henhold til tiltenkt bruk i samsvar med tilhørende dokumentasjon og eventuelle andre tilhørende vilkår og betingelser. En representativ, ikke-uttømmende liste over disse patentene er tilgjengelig på www.illumina.com/patents. Det gis ingen andre rettigheter under noe annet patent eller til noen annen bruk verken uttrykkelig, underforstått eller ved berettiget antakelse.

Dette dokumentet og dets innhold er opphavsrettslig beskyttet for Illumina, Inc. og dets tilknyttede selskaper («Illumina»), og det er ment utelukkende for kontraktfestet bruk av kunden i forbindelse med bruk av produktet (produktene) beskrevet her, og for intet annet formål. Dette dokumentet og dets innhold skal ikke brukes eller distribueres til andre formål og/eller på annen måte kommuniseres, fremlegges eller reproduseres på noen måte uten forutgående, skriftlig samtykke fra Illumina. Illumina overfører ikke noen lisens under sitt patent, varemerke, opphavsrett eller sedvanerett eller lignende rettigheter til tredjeparter gjennom dette dokumentet.

Instruksjonene i dette dokumentet skal følges nøyaktig og kun av kvalifisert og tilfredsstillende utdannet personell for å sikre riktig og sikker bruk av produktet (produktene) som er beskrevet i dette dokumentet. Alt innhold i dette dokumentet skal leses i sin helhet og være forstått før produktet (produktene) brukes.

UNNLATELSE AV Å LESE FULLSTENDIG OG UTTRYKkelig FØLGE ALLE INSTRUKSJONENE I DETTE DOKUMENTET, KAN FØRE TIL SKADE PÅ PRODUKTET (PRODUKTENE), SKADE PÅ PERSONER, INKLUDERT BRUKERE ELLER ANDRE SAMT SKADE PÅ ANNEN EIENDOM, OG DETTE VIL UGYLDIGGJØRE EVENTUELL GARANTI SOM GJELDER FOR PRODUKTET (PRODUKTENE).

ILLUMINA PÅTAR SEG IKKE ANSVAR SOM FØLGE AV FEIL BRUK AV PRODUKTET (PRODUKTENE) SOM ER BESKREVET I DETTE DOKUMENTET (INKLUDERT DELER AV DETTE ELLER PROGRAMVARE).

© 2023 Illumina, Inc. Med enerett.

Alle varemerker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive eiere. Spesifikk informasjon om varemerker finner du på www.illumina.com/company/legal.html.

Revisjonshistorikk

Dokument	Dato	Beskrivelse av endring
Dokumentnr. 1000000067940 v08	Juni 2023	Fjernet beskrivelser av prøveark for hybridpartier for å tilpasse til programvarefunksjonalitet.
Dokumentnr. 1000000067940 v07	Februar 2023	<p>Endret alternativer for serverkonfigurasjon for å forbedre sikkerheten. Endring av passordet for automasjon på ML-STAR krever stedsbesøk av servicepersonell fra Illumina.</p> <p>Tydeliggjorde retningslinjene for innlegging av strekkodeinformasjon i inndataprøveark, samt for opplasting prøveark for hybridpartier.</p> <p>Oppdaterte retningslinjene for oppretting av nytt brukernavn.</p> <p>Fjernet referansen til feltet for nettverkspassord fra serverkonfigurasjonsinstruksjonene.</p> <p>Oppdaterte eksempelet for partiell delesjon eller dupliseringsavvik.</p> <p>La til sorteringsregel for feltet anomaly_description. Når det gjelder avvik med samme kromosom, kommer aneuploidier av hele kromosomet før partielle delesjoner eller dupliseringer.</p> <p>La til kolonnene Type og Regex i resultat- og varslingsrapporter samt prosessrapporter.</p> <p>Oppdaterte ordlyden gjennom dokumentet for å forbedre klarheten.</p>
Dokumentnr. 1000000067940 v06	August 2021	Oppdatert adresse for EU-autorisert representant.

Dokument	Dato	Beskrivelse av endring
Dokumentnr. 1000000067940 v05	September 2020	<ul style="list-style-type: none">• La til instruksjoner om nye funksjoner for kryptering av sikkerhetskopi og nettverkspassord.• Oppdaterte delen om nedlasting og installering av sertifikat med mer detaljerte instruksjoner.• La til et trinn om å oppgi nettverkspassord og en påminnelse om å generere et sertifikat i delen om serverkonfigurasjon for Workflow Manager.• Oppdaterte delen om tilordning av serverstasjoner for å angi at kun administrator har tillatelse til å gjøre dette, og oppdaterte informasjon om kompatibilitet med SMB-versjon.• La til henvisning til delen om kryptering av sikkerhetskopi for arkivering av data for Onsite Server.• La til merknad i innledningen for Assay Softwares nettgrensesnitt om at programvaren ikke kan åpnes på mobile enheter.• La til merknader som tydeliggjør bruk av store og små bokstaver i utdata i NIPT-rapporten.• Oppdaterte fremstillingen av informasjon om verdialternativer for lesbarhet for mennesker i avsnittet Resultat- og varslingsrapporter.• Oppdaterte navngivingskonvensjonen for Workflow Manager slik at det fulle programvarenavnet på VeriSeq NIPT Workflow Manager vises konsekvent.

Dokument	Dato	Beskrivelse av endring
Dokumentnr. 1000000067940 v04	Februar 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Oppdaterte delene om prøvearkindata og opplasting av prøveark for å tydeliggjøre hvordan funksjonalitet er begrenset i opplasting av prøveark. • Oppdatert adresse for australsk sponsor og Illumina i Nederland.
Dokumentnr. 1000000067940 v03	Oktober 2019	<ul style="list-style-type: none"> • La til avsnittet Miljøhensyn for VeriSeq Onsite Server v2. • Oppdaterte presentasjonen av resultater for kjønnskromosomavvik i avsnittet Resultat- og varslingsrapporter i vedlegg B slik at den samsvarer med presentasjonen som vises i NIPT-rapporten.
Dokumentnr. 1000000067940 v02	April 2019	La til opplysning i NIPT- og tilleggsrapporter for å koordinere med opplæringsmaterialer.
Dokumentnr. 1000000067940 v01	Februar 2019	Utgivelse av Programvareveiledning for VeriSeq NIPT Solution v2 for brukere.
Dokumentnr. 1000000067940 v00	November 2018	Første utgivelse kun for intern bruk

Innholdsfortegnelse

Revisjonshistorikk	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Innledning	1
Systemarkitektur	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Innledning	4
VeriSeq NIPT-metode	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Innlegging i prøveark	7
Ugyldiggjøring av prøve, sammenslåing og parti	10
Laste opp prøveark	12
Sample Cancellation (Prøveannullering)	12
VeriSeq NIPT Services	12
Starte VeriSeq NIPT Services	12
Neste generasjons sekvenseringsinstrument	16
Innledning	16
Sekvenssammenslåing	16
Integrering av datalagring	16
Analysekapasitet	17
Begrensning for nettverkstrafikk	17
VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software v2	19

Innledning	19
Komponenter i VeriSeq NIPT Assay Software	19
Oppgaver i VeriSeq NIPT Assay Software	21
Sequencing Handler (Sekvenseringsbehandler)	23
Analytic Pipeline Handler (Analyseprosessbehandler)	24
Nettbrukergrensesnitt	24
Lisensavtale for sluttbruker	25
Konfigurere nettbrukergrensesnittet	25
Logge på nettbrukergrensesnittet	26
Instrumentbordet	27
Administrere brukere	28
Administrere en delt nettverksstasjon	30
Konfigurere nettverks- og sertifikatinnstillinger	31
Konfigurere systemvarslinger via e-post	34
Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi	35
Konfigurere nettverkspassord	36
Logge av	37
Analyse og rapportering	37
Demultipleksing og FASTQ-generering	37
Kvalitetskontroll for sekvensering	38
Føtale fraksjonsestimater	38
Statistikk som brukes til siste scoring	38
Kvalitetskontroll for analyse	39
Kvalitetskontroll for NTC-prøver	39
VeriSeq Onsite Server v2	40
Lokal disk	40
Lokal database	41
Arkivere data	41
Tilordne serverstasjoner	42
Starte serveren på nytt	42
Slå av serveren	43
Gjenopprette etter uventet avslutning	43
Miljøhensyn	43
Kvalitetskontrollmetrikk	45

Metrikker og grenser for kvalitetskontroll for kvantifisering	45
Metrikker og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering	46
Systemrapporter	47
Innledning	47
Utdatafiler	47
Filstruktur for rapporter	47
Oversikt over systemrapporter	49
Rapportgenereringshendelser	51
Resultat- og varslingsrapporter	53
NIPT-rapport	53
Supplementary Report (Tilleggsrapport)	64
Prøveugydiggjøringsrapport	69
Prøveannulleringsrapport	70
Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing	70
Prosessrapporter	70
Partiinitieringsrapport	71
Partiugydiggjøringsrapport	71
Bibliotekprøverapport	72
Bibliotekreagensrapport	73
Rapport om laboratorieutstyrsbibliotek	74
Bibliotekkvantifiseringsrapport	75
Prosesslogg for bibliotek	76
Sammenslåingsrapport	77
Ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing	77
Sekvenseringsrapport	78
Rapport om mislykket analyse	79
Feilsøking	80
Innledning	80
Varslinger i Assay Software	80
Fremdriftsvarslinger	80

Ugyldiggjøringsvarslinger	82
Varslinger om gjenopprettelige feil	83
Varslinger om ugjenopprettbare feil	90
Prosedyrer for anbefalt handling	95
Systemproblemer	97
Databehandlingstester	97
Teste serveren	97
Kjøre testdata for full analyse	98
Ressurser og referanser	99
Akronymer	99
Teknisk hjelp	100

VeriSeq NIPT Solution v2

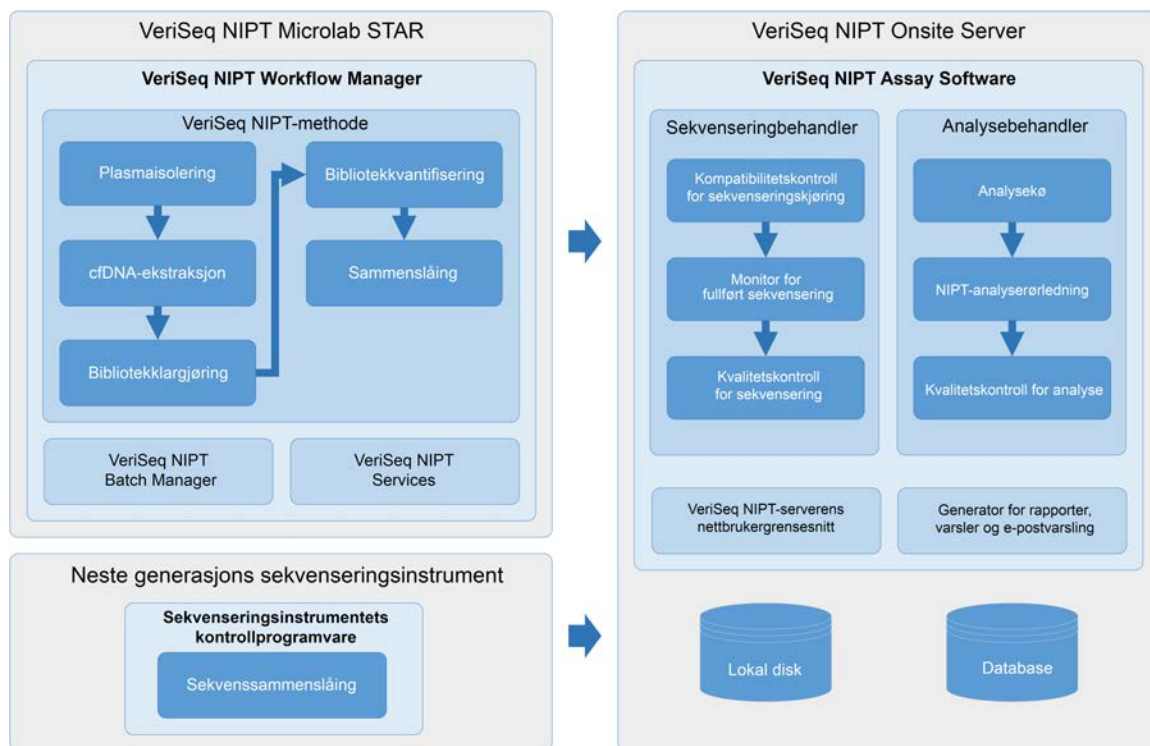
Innledning

VeriSeq NIPT Solution v2 er en *in vitro*-diagnostisk test beregnet på sekvenseringsbasert undersøkelse for å påvise føtale aneuploidier fra perifere helblodsprøver fra mor hos gravide minst 10 uker ut i svangerskapet. Testen har to alternative screeningtyper: grunnleggende og helgenom. Den grunnleggende screeningen gir informasjon om aneuploidistatusen kun for kromosom 21, 18, 13, X og Y. Helgenomscreeninger gir partielle delesjoner og duplikasjoner for alle autosomer samt aneuploidistatus for alle kromosomer. Begge screeningtyper har et alternativ der du kan be om rapportering av SCA (sex chromosome aneuploidy = kjønnskromosom-aneuploidi). For begge screeningtyper gjelder det at dette produktet ikke må brukes som eneste grunnlag for diagnostisering eller andre avgjørelser i forbindelse med graviditetshåndtering.

VeriSeq NIPT Solution v2-systemarkitekturen omfatter følgende komponenter:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Et automatisert væskebehandlingsinstrument som bruker VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Sample Prep Kits til å klargjøre og spore bibliotekprøver. ML STAR klargjør prøver beregnet på analyse, ved hjelp av VeriSeq NIPT Assay Software v2 i henhold til bruksanvisningen i *pakningsvedlegget for VeriSeq NIPT Solution v2* (dokumentnr. 1000000078751).
- **Next-Generation Sequencer-instrument (NGS)** – Et helgenomsekvenseringsinstrument som sørger for klyngegenerering og sekvensering på instrumentet. Kontrollprogramvaren omfatter trinnene for konfigurering av en sekvenseringskjøring, og den genererer sekvenseringsavlesninger for alle prøver i det kvantifiserte sammenslåtte biblioteket.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – En server som er vert for VeriSeq NIPT Assay Software v2, og lagrer data for å analysere paired-end sekvenseringsdata. VeriSeq NIPT Assay Software overvåker og analyserer sekvenseringsdata kontinuerlig og fremlegger prøveresultater, prosessrapporter og varslinger.

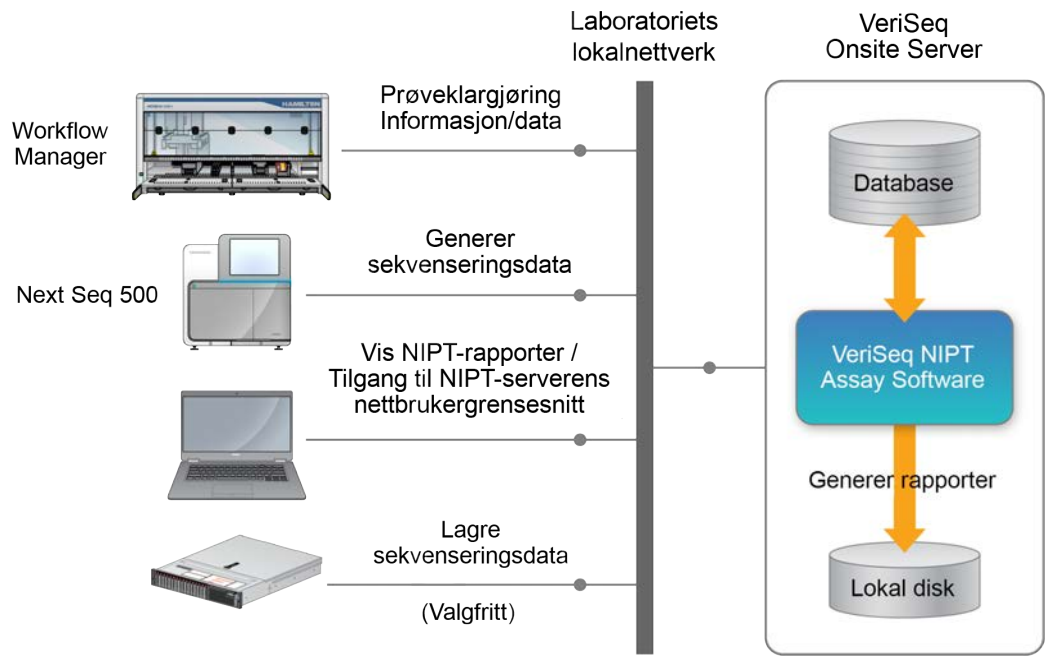
Figur 1 Komponenter i VeriSeq NIPT Solution v2



Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution v2 bruker laboratoriets lokale nettverk (LAN) til å koble alt systemutstyr til samme undernett. Bruk av LAN gir fleksibel plassering av utstyr og gjør det mulig å utvide kapasiteten ved å koble til flere instrumenter og/eller ML STAR-arbeidsstasjoner. Følgende illustrasjon gir en oversikt over systemarkitekturen.

Figur 2 Oversikt over VeriSeq NIPT Solution v2-arkitektur



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Innledning

VeriSeq NIPT Workflow Manager er installert på ML STAR og gir et enkelt og intuitivt grafisk brukergrensesnitt som automatiserer klargjøringen av blodprøver i samsvar med VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager opprettholder en datatilkobling til VeriSeq Onsite Server v2 til formål for databehandling, lagring, prøvesporing og håndhevelse av arbeidsflytlogikken.

VeriSeq NIPT Workflow Manager gir tilgang til tre forskjellige programvaremoduler, også kalt metoder:

- VeriSeq NIPT-metode
- VeriSeq NIPT Batch Manager
- VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT-metode

VeriSeq NIPT-metoden (metoden) styrer den automatiserte behandlingen av prøver på ML STAR. Metoden gjennomfører følgende trinn:

- **Plasmaisolering** – Overfører 1 ml isolert plasma fra et blodprøvetakingsrør. Prosesslogikken oppretter et parti med VeriSeq NIPT Assay Software. Hvert parti inneholder prøvedata, inkludert prøvestrekkoden, prøvetypen, screeningtypen, brønnposisjonen og kjønnsrapporteringsflagget.
- **Ekstraksjon av cellefritt DNA (cfDNA)** – Renser cfDNA fra 900 µl plasma.
- **Bibliotekklargjøring** – Oppretter biblioteker fra rensset cfDNA som er klare for sekvensering. Bibliotekene omfatter unike indekser for hver prøve i partiet.
- **Bibliotekkvantifisering** – Bestemmer cfDNA-konsentrasjon ved hjelp av et innskytende fluorescerende fargestoff i et 384-brønns mikroplateformat. Platen omfatter en merket DNA-standardkurve og duplikater av hver prøve i partiet. Systemet bruker de fluorescerende råavlesningene fra mikroplateleseren, og beregner prøvekonsentrasjonene basert på standardkurven.
- **Sammenslåing og normalisering** – Kombinerer biblioteker til enkle sammenslåinger for sekvensering. Systemet bruker de tidligere bestemte konsentrasjonene til å beregne riktige overføringsvolumer for hver prøve i sammenslåingen som er klar for sekvenseringsinstrumentet.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager behandler statusen til prøver, partier og sammenslåinger gjennom brukergrensesnittet. Systemet gjør det mulig å spore prøver over flere væskebehandlingssystemer og sekvenseringsinstrumenter, og gjennom analyserøret. Du finner mer informasjon om prosedyrer for prøvebehandling i *pakningsvedlegget for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)*.

Du kan behandle prøver med arbeidsflyten gjennom tre forskjellige kategorier som kalles objekter. Disse objektene beskrives i tabellen nedenfor.

Objekt	Beskrivelse
Prøve	Resultatet av en engangsprøvetaking på 1 ml plasma fra ett enkelt blodprøverør. Prøver tilknyttes strekkoden på blodprøverøret (prøvestrekkoden) og partiet.
Parti	Plate med 24, 48 eller 96 prøver som behandles gjennom prosessen for cfDNA-ekstraksjon og bibliotekklargjøring.
Sammenslåing	Normalisert og fortynnet volum for instrumentklare biblioteker med dobbel indeks. Hver sammenslåing inneholder opptil 48 prøver.

Følgende tabell beskriver handlinger som kan utføres for objekter under behandling.

Tiltak	Objekt	Generert rapport	Beskrivelse
Ugyldiggjøring	Prøve	Prøveugyldiggjøring	Prøve flagget av brukeren som ikke lenger gyldig for behandling. Ingen testresultater genereres for ugyldiggjorte prøver. Eksempel: Synlig medrivning av blod under plasmaisolering.
	Parti	Partiugyldiggjøring	Parti flagget av brukeren som ikke lenger gyldig. Hvis partiugyldiggjøring forekommer før sammenslåingsgenerering, ugyldiggjøres alle prøver. Eksempel: Plate som er mistet i gulvet eller på annen måte håndtert feil.

Tiltak	Objekt	Generert rapport	Beskrivelse
Ugyldiggjøring	Sammenslåing	Ugyldiggjøring av sammenslåing	Sammenslåing flagges av brukeren som ikke lenger gyldig. Etter to ugyldiggjøringer av sammenslåingen vil alle prøver i sammenslåingen ugyldiggjøres. Eksempel: Hele sammenslåingsvolumet brukes under to mislykkede sekvenseringer.
Mislykket kvalitetskontroll	Prøve	Sample Invalidation (Prøveugyldiggjøring)	VeriSeq NIPT Solution v2 flagget automatisk en prøve som ugyldig fordi en angitt kvalitetskontrollmetrikk ikke ble bestått eller som følge av en systempåvist væskebehandlingsfeil.
	Parti	Batch Invalidation (Partiugyldiggjøring)	VeriSeq NIPT Solution v2 flagget automatisk hele partiet som ugyldig. Eksempel: Systemfeil under væskebehandling.
Annullering	Prøve	Sample Cancellation (Prøveannullering)	Laboratorieadministrasjon flagget prøve som annullert. Ingen testresultater genereres.
Redigere prøveattributter	Prøve	Sex Reporting (Kjønnsrapportering)	Kjønnsrapportering flagget av brukeren som Yes (Ja), No (Nei) eller SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Prøvens kjønn genereres. • No (Nei) – Prøvens kjønn genereres ikke. • SCA – Kun kjønnskromosom-aneuploidier rapporteres.

Tiltak	Objekt	Generert rapport	Beskrivelse
Redigere prøveattributter	Prøve	Sample Type (Prøvetype)	Prøvetype flagget av brukeren som Singleton (Ett), Twin (Tvilling), Control (Kontroll) eller NTC (No Template Control – kontroll uten templat). Angivelsen av prøvetypen har direkte påvirkning på analysen av testen. Hvis du vil ha nøyaktige testresultater, må prøvetypen være nøyaktig.
	Prøve	Screen Type (Screeningtype)	Screeningtype flagget av brukeren som grunnleggende (kun 21, 18, 13, X og Y) eller helgenom (alle kromosomer).

Objektet behandles ikke videre etter en ugyldiggjøring, mislykket kvalitetskontroll eller annullering. Systemer for bibliotekinformasjonsbehandling (LIMS) kan bruke prøveugyldiggjøringsrapporter for å angi ny behandling av prøve fra blodprøvetakingsrøret.

Innlegging i prøveark

Inndataprøvearket inneholder pasientrelatert informasjon, inkludert prøvetype- og kjønnskromosomrapporteringsstatus. Systemet trenger all prøveinformasjon før sekvenserings-sammenslåinger kan genereres.

Inndataprøvearket må være en tabulatordelet tekstfil (*.txt). Overskriftskolonnenavnene i filen må samsvare nøyaktig med overskriftskolonnenavnene slik de vises i tabellen som følger.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
batch_name	Tekststreng/tom	Påkrevd	Angir prøvens partinavn. Må samsvare med partinavnet som er angitt i betegnelsesmetoden (arbeidsflytbehandling) for å bekrefte at inndataprøvearket er tilknyttet riktig parti. Det kan maks. inneholde 26 tegn. Kolonnen kan stå tom. Prøveark uten en batch_name-kolonne vil ikke bli godtatt.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
sample_barcode	Tekststreng	Påkrevd	Strek-koder på blodprøve-rør lastet på ML STAR. Hvis en heltallverdi brukes som prøvestrekkode, skal den ikke overskride 15 sifre. En alfanumerisk prøvestrekkode kan maks. inneholde 32 tegn. Bruk kun tall, bokstaver, bindestreker (-) og understreker (_). Prøvestrekkoden skiller ikke mellom store og små bokstaver. Strekkoder som skiller mellom små og store bokstaver, anses ikke som unike. Prøvestrekkoder må være unike og må ha andre ulikheter enn kun små/store bokstaver. For eksempel er ikke prøvenavnene Sample01 og sample01 unike.
sample_type	Tekststreng	Påkrevd	Angir prøvetypen for analyse. Tillatte verdier er <i>Singleton</i> (Ett), <i>Twin</i> (Tvilling), <i>Control</i> (Kontroll) og <i>NTC</i> .
sex_chromosomes	Tekststreng	Påkrevd	Angir den føtale kjønnskromosomrapporteringen. Tillatte verdier er <i>yes</i> (ja) (rapporter), <i>no</i> (nei) (ikke rapporter) og <i>sca</i> (rapporter kun for kjønnskromosom-aneuploidier).
screen_type	Tekststreng	Påkrevd	Angir screeningtypen for analyse. Tillatte verdier er «basic» (grunnleggende) og «genomewide» (helgenom).

Inndataprøvearket lastes opp under plasmaisolering eller sammenslåing og kan lastes opp ved hjelp av Batch Manager. Systemet legger automatisk til strekkoder, screeningstype, prøvetype og kjønnsrapportering for NTC-er. Det kreves ulik informasjon basert på hvorvidt prøvearket lastes opp under plasmaisolasjon eller sammenslåing. Prøveinformasjon bekreftes under prøveopplastingsprosessen. Prøver som lastes opp under plasmaisolering, kan omfatte en fullstendig prøveliste eller et delsett med prøver. Under sammenslåing ber systemet om eventuell manglende prøveinformasjon som ikke ble lastet opp under plasmaisoleringen, også for NTC-er (dvs. kjønnskromosom og screeningstype).



FORSIKTIG

Unngå feil ved ikke å inkludere prøveinformasjon eller rader for NTC-er på prøvearket under plasmaisolering.

Du kan kontrollere prøveinnlasting for alle prøver i et parti som genereres av LIMS, eller for spesifikke prøver som må testes på nytt. Hvis du laster inn prøver for å teste dem på nytt, må du fylle de gjenværende åpne posisjonene med tilgjengelige prøver.

Velg mellom følgende strategier for bruk av prøveark:

- Forhåndsdefinerte partier (LIMS-opprettede partier)
- Ad hoc-partier (VeriSeq NIPT Workflow Manager-opprettede partier)

Forhåndsdefinerte partier

Du kan bruke LIMS til å opprette partier før prøvebehandlingen starter. I forhåndsdefinerte partier er alle prøver allerede knyttet til et parti før de lastes inn på ML STAR. Prøvearket som lastes opp under plasmaisolering, inkluderer alle prøver i partiet sammen med all prøveinformasjon. Prøveark for partier som er opprettet i LIMS, må inkludere verdier i kolonnen Batch ID (Parti-ID). Hvis du inkluderer parti-ID, hjelper det å sikre at parti-ID-navnet som ble angitt manuelt i Workflow Manager ved behandlingsstart, er korrekt.

Fremgangsmåten med forhåndsdefinert parti gir kontroll over nøyaktig hvilke prøver som lastes, ettersom systemet krever at alle prøver i prøvearket er inkludert i partiet. Det kreves ingen ytterligere informasjon. Laboratoriet kan fortsette til sluttrapporten uten å legge inn flere data.

Følgende egenskaper og krav gjelder for tilnærmingen med forhåndsdefinerte partier.

- Gir full kontroll over innholdet i partiet.
- Forhindrer innlasting av uønskede prøver.
- Krever et system som kan opprette partier fra beholdning (avansert LIMS).
- Kan kreve at laboratoriepersonell må hente de korrekte prøvene fra lager. Kan alternativt kreve et avansert prøveoppbevaringssystem.

Ad hoc-partier

Du kan opprette partier på laboratoriet ved fysisk å innhente prøverør og laste dem på ML STAR under plasmaisolering. Ingen tidligere tilknytning mellom prøve og parti er nødvendig. Du bestemmer hvilke prøver som skal inkluderes i partiet.

Når Workflow Manager (Arbeidsflytbehandler) ber om det, velger du **No Sample Sheet** (Ingen prøveark) under plasmaisolering. Workflow Manager tilknytter de lastede prøvene med den manuelt angitte parti-ID-en og genererer en partiinitieringsrapport.

Følgende egenskaper og krav gjelder for ad hoc-partitilnærmingen.

- Krever ingen LIMS eller prøveark.

- Du kan endre partiinitieringsrapporten med informasjon om prøvetype, screeningtype og kjønnsrapportering for opplasting under sammenslåing. Du kan når som helst legge til prøver.
- Det er ingen automatisert kontroll over hvilke prøver som er inkludert i partiet. Du kan laste en uønsket prøve.
- Prøvedata må lastes opp under sammenslåing.

Redigere prøveattributter

Før du starter en sekvenseringskjøring, kan du bruke VeriSeq NIPT Batch Manager for å endre kjønnskromosomrapporter for enkeltstående prøver, screeningtype, og prøvetypeattributter.

1. Åpne Batch Manager. Se [Åpne Batch Manager \(Partibehandler\) på side 11](#) for mer informasjon.
2. Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
3. I partiplatediagrammet velger du brønnposisjonen tilknyttet en prøve.
4. Kontroller at riktig prøve vises, og velg deretter en prøvetypeattributt fra rullegardinlisten Sample Type (Prøvetype).
5. Velg en kjønnsrapporteringsattributt fra rullegardinlisten Sex Reporting (Kjønnsrapportering).
6. Velg en screeningtypeattributt fra rullegardinlisten Screen Type (Screeningtype).
7. Velg **Edit** (Rediger).

Ugyldiggjøring av prøve, sammenslåing og parti

Avhengig av det aktuelle trinnet i prøvebehandlingen kan du ugyldiggjøre en individuell prøve, et parti eller en prøvesammenslåing. Etter ugyldiggjøringen vil ikke prøven, partiet eller sammenslåingen behandles videre.

Før en testrapport genereres, kan du bruke enten VeriSeq NIPT-metode eller Batch Manager til å ugyldiggjøre én eller flere prøver.

Ugyldiggjøring ved hjelp av VeriSeq NIPT-metode

Utfør følgende trinn under prøvebehandling for å ugyldiggjøre prøver.

1. Velg hver enkelt brønn som skal angis som Ikke bestått, i vinduet Well Comments (Brønns kommentarer) i slutten av hver Workflow Manager-prosess, og deretter velger du **OK**.
2. Velg minst én merknad i rullegardinmenyene, eller velg avmerkingsboksen **Other** (Annet) og skriv inn en kommentar.
3. Velg avmerkingsboksen **Fail Sample** (Angi prøve som Ikke bestått), og velg **OK**.
4. Bekreft at systemet skal angi prøven som Ikke bestått.

Ugyldiggjøring med Batch Manager

Bruk Batch Manager til å ugyldiggjøre følgende:

- en prøve
- et parti før sammenslåingstrinnet er fullført
- en prøvesammenslåing etter at sammenslåingstrinnet er fullført og før en testrapport blir generert

MERK Avslutt eventuelle metoder som kjører, før du kjører Batch Manager.

Åpne Batch Manager (Partibehandler)

Gjør ett av følgende når du vil åpne Batch Manager:

- I App Launcher (Startprogram for apper) velger du **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- På en datamaskin koblet til nettverket blar du til `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` og åpner metodefilen for Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) med Hamilton-kjøringskontrolleren.

Prøveugyldiggjøring

1. Åpne Batch Manager.
2. Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
3. I partiplatediagrammet velger du brønnposisjonen tilknyttet prøven som ikke besto.
4. Kontroller at riktig prøve vises, og velg **Invalidate Sample** (Ugyldiggjør prøve).
5. Angi en årsak til feilen, og velg **Invalidate** (Ugyldiggjør).
I partiplatediagrammet endres den ugyldiggjorte prøven fra grønn til rød, og statusetiketten endres fra Gyldig til Ikke bestått.

Partiugyldiggjøring

1. Åpne Batch Manager.
2. Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
3. I partiplatediagrammet velger du **Invalidate Batch** (Ugyldiggjør parti).
4. Angi en årsak til feilen, og velg **Invalidate** (Ugyldiggjør).
Hvis det ikke finnes en gyldig sammenslåing for partier i partiplatediagrammet, endres alle prøver fra grønn til rød. Gyldige sammenslåinger i partier forblir gyldige.

Ugyldiggjøring av sammenslåing

1. Åpne Batch Manager.

2. Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **Pool Manager** (Sammenslåingsbehandling).
3. Skann sammenslåingens strekkode.
4. Angi brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
5. Angi en årsak til feilen, og velg **Invalidate** (Ugyldiggjør).

Laste opp prøveark

Last opp et prøveark som inneholder prøveinformasjon, via Batch Manager. Bruk denne funksjonen til å laste opp eller endre prøveinformasjonen i store sett.

1. Åpne Batch Manager.
2. Angi Batch ID (Parti-ID) og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
3. Velg **Upload New Sample Sheet** (Last opp nytt prøveark).
4. Gå til og velg ønsket prøveark, og velg deretter **OK**.

Se [Innlegging i prøveark på side 7](#) for mer informasjon om hva som skal være med i prøvearket.

Sample Cancellation (Prøveannullering)

1. Åpne Batch Manager.
2. Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
3. På partiplatediagrammet velger du brønnposisjonen knyttet til prøven som skal annulleres.
4. Kontroller at det er riktig prøve som vises, og velg **Cancel Sample** (Annuller prøve).
5. Angi årsaken til feilen, og velg **Cancel** (Annuller).

Den annullerte prøven endrer farge fra grønt til rødt på partiplatediagrammet.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services inkluderer flere verktøy som brukes til å konfigurere og verifisere både ML STAR og Workflow Manager. Disse verktøyene er ikke påkrevd ved normal bruk av systemet, men kan være nødvendige for å bistå Illuminas eller Hamiltons tekniske støtte ved feilsøking av systemet. Disse verktøyene brukes også til å justere systemparametere som følge av en forskyvning i klyngetetthet.

Starte VeriSeq NIPT Services

Lukk alle kjøringsmetoder før du starter Services (Tjenester).

Gjør ett av følgende når du vil oppnå tilgang til VeriSeq NIPT Services:

- I startprogrammet for apper velger du **VeriSeq NIPT Services**.

- På en datamaskin som er koblet til nettverket, går du til `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` og åpner VeriSeq NIPT Services-metodefilen (`VeriSeqNIPT_Service.med`) med Hamilton Run Controller.

Verktøyene Services (Tjenester) aktiverer følgende:

- **Individual Tests** (Enkeltstående tester) – Komponenttester som brukes for å feilsøke ML STAR-maskinvaren.
- **Service Tools** (Serviceverktøy) – Verktøy som brukes for å konfigurere arbeidsflytbehandlingen.

Enkeltstående tester

I forbindelse med feilsøking av maskinvareproblemer som kan oppstå på Workflow Manager, kan det være nødvendig å utføre følgende systemtester.

Systemtest	Beskrivelse
Barcode/Autoload (Strekkode / automatisk lasting)	Kontrollerer at systemplattformen, AutoLoader og funksjonen for strekkodeskanning er riktig konfigurert.
CPAC	Kontrollerer at CPAC-varmesystemene på plattformen fungerer som de skal. Kontroller også at de individuelle enhetene er koblet riktig til kontrollboksen.
BVS Vacuum (BVS-vakuum)	Kontrollerer at vakuumsystemet (BVS) på plattformen fungerer som det skal, for å bekrefte at vakuum kan aktiveres og oppnå driftstrykkene.
Independent Channel (Frittstående kanal)	Kontrollerer at de uavhengige pipettekanalene fungerer som de skal. Utfører en væskeretensjonstest for å detektere drypping fra pipettekanalene og kontrollere at leveringsvolumer er konsekvente.
iSwap	Kontrollerer at iSwap-robotarmen fungerer som den skal, og bekrefter registrerte plattformposisjoner.
96-Head (96-hode)	Kontrollerer at CO-RE 96-pipettehodet fungerer som det skal. Utfører en væskeretensjonstest for å detektere drypping fra pipettekanalene og kontrollere at leveringsvolumer er konsekvente.

Slik utfører du individuelle tester.

1. Velg testen som skal utføres.

MERK Full IOQ Execution kjører alle seks tester etter hverandre.

2. Følg instruksjonene på skjermen, og noter observasjoner av utstyrsfunksjon og eventuelle systemfeil.
3. Når testen er ferdig, velger du **Abort** (Avbryt) for å avslutte metoden.

4. Hvis du blir bedt om å levere systemsporingslogger som genereres under testen, er disse loggene tilgjengelige på `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` og begynner med `VeriSeqNIPT_Services`.

Serviceverktøy

Services Tools (Serviceverktøy) brukes til å konfigurere Workflow Manager og enkelte analyseparametere.

Systemtest	Beskrivelse
Serverkonfigurasjon	Konfigurerer og kontrollerer tilkoblingen mellom VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Assay Software. Riktig kommunikasjon mellom disse systemene er avgjørende for kjøringen av Workflow Manager.
Analysekonfigurasjon	Brukes til å tilbakestille standard bibliotekkonsentrasjon.
Plattforminnlæringsverktøy	Brukes til å eksportere og importere registrerte plattformposisjoner fra en fil.

Serverkonfigurasjon

Hvis nettverksadressen til VeriSeq Onsite Server v2 endres, må Workflow Manager dirigeres til den nye adressen som følger:

1. I menyen Services Tools (Serviceverktøy) velger du **Server Configuration** (Serverkonfigurasjon).
2. Oppdater URL-en med den nye adressen til Onsite Server.
3. Velg **Test Connection** (Test tilkobling) for å sende en testmelding.
Hvis meldingen ikke mottas, må du kontakte teknisk støtte hos Illumina.
4. På skjermbildet System Configuration (Systemkonfigurasjon) velger du **OK** og deretter **Apply** (Bruk) for å lagre den nye adressen.

Når du oppdaterer nettverksadressen, må du også oppdatere SSL-sertifikatet (Secure Sockets Layer) for PC-en som kjører Workflow Manager. Åpne VeriSeq NIPT Assay Software v2 på denne PC-en og se [Laste ned og installere et sertifikat på side 32](#).

Kun serviceteknikere fra Illumina kan oppdatere passordet for automasjon for ML STAR. Før du endrer passordet som er lagret på serveren, må du kontrollere via nettgrensesnittet at noen fra Illuminas serviceteam har vært på stedet og oppdatert ML STAR-passordet. Hvis du oppdaterer passordet i serverens nettgrensesnitt uten å oppdatere det på ML STAR, kan ikke systemet brukes.

Analysekonfigurasjon

Du kan bruke analysekonfigurasjonsverktøyet til å stille inne verdier for følgende parametre:

- **Target Library Concentration** (Målbibliotekkonsentrasjon) – Angir standard konsentrasjonsverdi for bibliotekene i sammenslåtte sekvenseringsinstrumenter i Workflow Manager. Konsentrasjonsverdier legges til for hver enkelt kjøring i sammenslåingsprosessen. Se *Pakningsvedlegg for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)* for mer informasjon.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Rapportering av standard kjønnskromosom) – Bestemmer hvilke attributter som skal tilordnes prøver når knappen Use Default (Bruk standard) velges under prøveklargjøring. Sett denne parameteren til Yes (Ja) eller No (Nei).
- **Screen Type** (Screeningstype) — Bestemmer screeningtypen for en prøve. Sett denne parameteren til Basic (Basis) eller Genomewide (Helgenom).

Slik konfigurerer du analyseparametrene.

1. Velg **Assay Configuration** (Analysekonfigurasjon) og konfigurere parametrene etter behov.
 - Oppdater boksen Target Library Concentration (pg/μl) (Målbibliotekkonsentrasjon(pg/μl)) til påkrevd verdi.
 - Oppdater Default Sex Chromosome Reporting (Rapportering av standard kjønnskromosom) til påkrevd verdi.
 - Oppdater Screen Type (Screeningstype) til påkrevd verdi.
2. Velg **Apply** (Bruk).

Plattforminnlæringsverktøy

Under feilsøking kan det være nødvendig å eksportere de registrerte posisjonsverdiene. Bruk Deck Teach Tool (Plattformregistreringsverktøy) til å generere en liste over posisjonene sammen med verdiene deres.

1. Velg **Deck Teach Tool** (Plattformregistreringsverktøy).
2. Velg **Export** (Eksporter).
3. Utdataplasseringen er som standard den oppførte plasseringen. Godta standardplasseringen, eller velg en utdataplassering for tekstfilen som inneholder de registrerte plattformposisjonene.
4. Velg **OK**.
Deck Teach Tool (Plattformregistreringsverktøy) lagrer en tekstfil som inneholder verdiene for alle de registrerte laboratorierogramvareposisjonene med sikte på installasjon av Workflow Manager.
5. Velg **Cancel** (Avbryt) for å gå tilbake til skjermbildet Method Selection (Metodevalg).

Neste generasjons sekvenseringsinstrument

Innledning

Et neste generasjons sekvenseringssystem genererer sekvenseringsavlesninger for alle prøver i det kvantifiserte sammenslåtte biblioteket og er integrert med VeriSeq NIPT Solution v2 via Onsite Server. Sekvenseringsdata evalueres av Analysis Handler (Analysebehandler) i VeriSeq NIPT Assay Software.

Ta hensyn til følgende punkter ved integrering av et neste generasjons sekvenseringssystem med VeriSeq NIPT Solution v2.

- integrering av datalagring
- analysekapasitet
- begrensninger for nettverkstrafikk

Sekvenssammenslåing

VeriSeq NIPT Assay Software krever et neste generasjons sekvenseringsinstrument som kan generere sekvenseringsdata for det klargjorte sammenslåtte biblioteket i samsvar med følgende spesifikasjoner:

- generering av 2 x 36 paired-end-avlesninger
- kompatibelt med indeksadaptore i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit
- tokanals kjemi
- automatisk produksjon av BCL-filer (basebetegnelse)

Integrering av datalagring

En vanlig sekvenseringskjøring for VeriSeq NIPT Solution v2 krever 25–30 GB neste generasjons sekvenseringssystemdata. Den faktiske datastørrelsen kan variere basert på den endelige klyngetettheten. Onsite Server har mer enn 7,5 TB lagringsplass, som er nok plass til rundt 300 sekvenseringskjøringer ($7500/25 = 300$).

For datalagringsformål må neste generasjons sekvenseringssystem tilordnes til Onsite Server på én av følgende måter:

- Bruk Onsite Server som et midlertidig datalager. I denne konfigurasjonen tilordnes instrumentet direkte til serveren og lagrer data på den lokale stasjonen.
- På et laboratorium med høy kapasitet bør den nettverkstilkoblede lagringsenheten brukes (NAS). Konfigurer neste generasjons sekvenseringssystem til å lagre sekvenseringsdataene direkte på en bestemt plassering på NAS.

I dette oppsettet konfigureres Onsite Server til å overvåke den bestemte NAS-plasseringen som gjør det mulig for serveren å overvåke kommende sekvenseringskjøringer. Flere neste generasjons sekvenseringssystemer kan legges til for å øke prøvekapasiteten. Du finner mer informasjon om hvordan serveren tilordnes NAS under [Administrere en delt nettverksstasjon på side 30](#).

Du finner mer informasjon om hvordan du tilordner neste generasjons sekvenseringssystemer til serveren eller til NAS i systemets brukerveiledning.

Analysekapasitet

VeriSeq NIPT-analyserøret behandler normalt data for én enkelt sekvenseringskjøring på ca. 5 timer. Når laboratoriet utvides for prøvekapasitet, må du ta hensyn til at én enkelt server maksimalt kan behandle fire kjøring per dag, som totalt gir 48 prøver x 4 = 192 prøver per dag. Kontakt teknisk støtte hos Illumina hvis du har spørsmål om andre kapasitetsløsninger.

Begrensning for nettverkstrafikk

VeriSeq NIPT Solution v2 bruker laboratoriets lokalnett (LAN) til datagjennomløp mellom neste generasjons sekvenseringssystem, Onsite Server og NAS (hvis dette er konfigurert). Når du skal utvide for prøvekapasitet, må du ta hensyn til følgende begrensninger når det gjelder IT-infrastrukturtrafikk:

- Gjennomsnittlig datatrafikk på ca. 25 GB generert i løpet av ca. 10 timer, er omtrent 0,7 MB/sek per sekvenseringsinstrument.
- Det kan også hende at laboratoriets infrastruktur støtter andre trafikklider som må tas med i beregningen.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Hvis du bruker et neste generasjons sekvenseringssystem som har modulen VeriSeq NIPT Local Run Manager, gjør du som følger for å klargjøre for sekvensering.

1. I VeriSeq NIPT Local Run Manager velger du **Create Run** (Opprett kjøring).
2. Velg **VeriSeq NIPT** fra rullegardinmenyen.
3. Fyll ut følgende felt:
 - Run Name (Kjøringsnavn)
 - Run Description (Kjøringsbeskrivelse) (valgfritt)
 - Pool Barcode (Strekkode for sammenslåing)



FORSIKTIG

Strekkode for sammenslåing som angis i Local Run Manager-modulen, må være identisk med strekkoden for sammenslåing som er angitt i Workflow Manager. Feil kjøringskonfigurasjoner vil bli avvist av VeriSeq NIPT Assay Software og kan kreve ny sekvensering. Strekkoder for sammenslåinger må være nye og unike. Analysen mislykkes hvis strekkoden er knyttet til et parti som er analysert tidligere.

4. Velg **Save Run** (Lagre kjøring).

Når du er ferdig med å konfigurere kjøringen, kan du initiere den ved hjelp av instrumentprogramvaren.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Innledning

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genererer statistikk som brukes til å evaluere kopitallet av kromosomer i de testede prøvene, og bestemmer aneuploidi for de kromosomene som er valgt for analysen. Hvilke kromosomer som skal analyseres, avhenger av screeningtypen du velger: basic (grunnleggende) (kromosomene 21, 18, 13, X og Y) eller genomwide (helgenom) (alle kromosomer). Når du velger helgenomalternativet, tester programvaren også for tilstedeværelse av subkromosomale regioner av kopitallet som har økt eller blitt redusert innenfor autosomet. Et neste generasjons sekvenseringsinstrument genererer analyseinndata i form av 36 paired-end-baseavlesninger.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kjøres på VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server er en sentral komponent i VeriSeq NIPT Solution v2 og fungerer som et koblingspunkt mellom VeriSeq NIPT Workflow Manager, neste generasjons sekvenseringssystemet og brukeren.

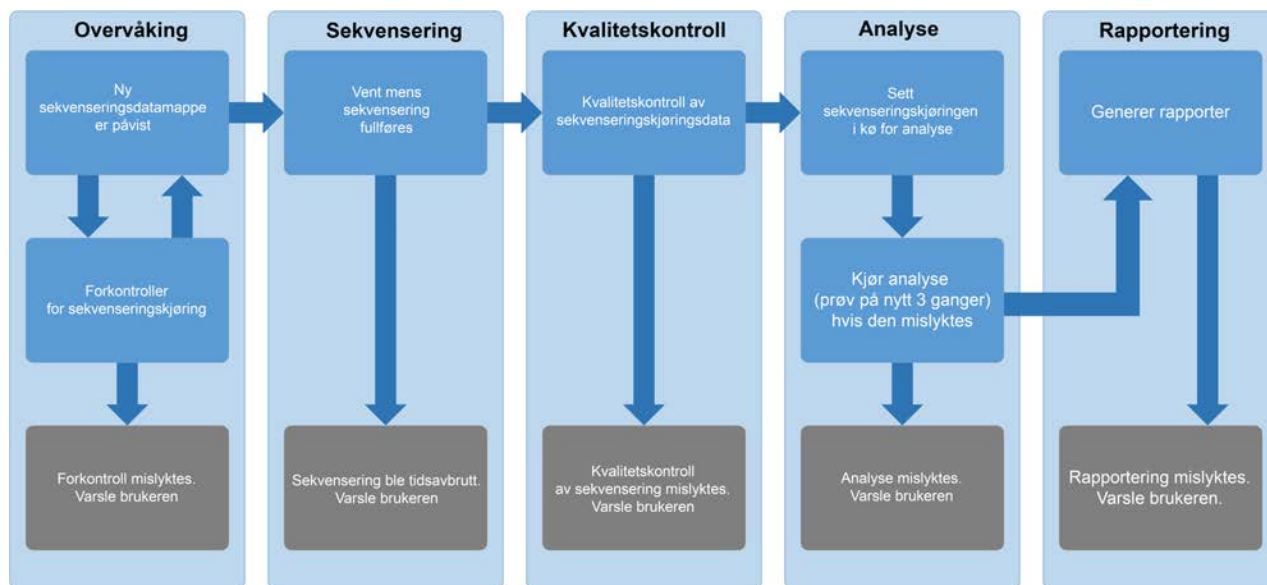
VeriSeq NIPT Assay Software innretter avlesingene mot det humane referansegenomet og utfører analysen på avlesninger som er innrettet mot en unik plassering eller et unikt sted i genomet. VeriSeq NIPT Assay Software utelukker duplikatavlesninger og steder som er forbundet med stor variasjon i dekning over euploide prøver. Sekvenseringsdata normaliseres for nukleotidinnhold og korrigeres for partieffekter og andre kilder til uønsket variabilitet. Informasjon om cfDNA-fragmentlengden avledes fra paired-end-sekvenseringsavlesningene. VeriSeq NIPT Assay Software vurderer også statistikk for sekvenseringsdekning på regioner som er kjent for å være rike på enten føtalt eller maternelt cfDNA. Data generert fra fragmentlengden og dekningsanalysen brukes til å estimere føtal fraksjon (FF) for hver prøve.

For hvert screeningalternativ som er valgt for en prøve fra testmenyen, rapporterer VeriSeq NIPT Assay Software hvorvidt en anomali er detektert eller ikke. I den grunnleggende screeningen er alle avvik aneuploidier. For helgenomscreeningen kan en anomali være en aneuploidi eller en partiell delesjon eller duplikasjon.

Komponenter i VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software kjører og overvåker kontinuerlig nye sekvenseringsdata når de legges til i mappen Input (Inndata) på Onsite Server. Når en ny sekvenseringskjøring er identifisert, utløses følgende flyt.

Figur 3 Dataflytdiagram



1. **Overvåking** – Forhåndskontrollerer den nye sekvenseringskjøringens gyldighet. Når programvaren oppdager en ny sekvenseringskjøring, utføres følgende gyldighetskontroller:
 - a. Kontrollerer at kjøringsparametrene er kompatible med de forventede verdiene.
 - b. Knytter strømningcellen til et kjent, eksisterende sammenslåingsrør.
 - c. Bekrefter at sammenslåingen ikke er behandlet fra før av. Systemet tillater ikke nye kjøring. Hvis noen av kontrollene ikke består, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
2. **Sekvensering** – Overvåker kontinuerlig med tanke på fullføring av sekvenseringskjøringen. Det stilles inn et tidsur som definerer et tidsavbrudd for når kjøringen skal fullføres. Hvis tidsavbruddet utløper, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
3. **Kvalitetskontroll** – Undersøker InterOp-kvalitetskontrollfilene generert av sekvenseringsinstrumentet. VeriSeq NIPT Assay Software kontrollerer totalt antall klynger, klyngetetthet og avlesningenes kvalitetsscorer. Hvis kvalitetskontrollkriteriene ikke består, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
4. **Analyse** – Administrerer analysekøen for flere sekvenseringskjøringer generert av ulike instrumenter konfigurert med serveren. Serveren behandler en enkelt analysejobb om gangen basert på prinsippet først inn, først ut (FIFO). Når analysen er fullført, startes den neste planlagte analysen i køen. Hvis en analysekjøring mislykkes eller blir tidsavbrutt, starter VeriSeq NIPT Assay Software automatisk analysen på nytt opptil tre ganger. Etter hver mislykket kjøring, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.

5. **Rapportering** – Genererer rapporten som inneholder sluttresultatene etter at analysen er fullført. Hvis det oppstår en feil og det ikke genereres rapporter, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.

Oppgaver i VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software utfører både automatiserte og brukerinitierte oppgaver.

Automatiserte oppgaver

VeriSeq NIPT Assay Software utfører følgende automatiserte oppgaver:

- **Sammenligning og lagring av prøveklargjøringslogg** – Produserer et sett med utdatafiler ved slutten av hvert trinn, og lagrer dem i mappen ProcessLogs (Proseslogger) som er plassert i mappen Output (Utdata). Se [Filstruktur for rapporter på side 47](#) for en oversikt og [Prosesrappporter på side 70](#) for mer informasjon.
- **Generering av varsel-, e-post- og rapportvarsling** – Overvåker gyldighetsstatusen for partiet, sammenslåingen og prøven under prøveklargjøringstrinnene og kvalitetskontrollen for sekvenseringsdataene og analyseresultatene for hver prøve. Basert på disse valideringskontrollene bestemmer VeriSeq NIPT Assay Software om prosessen skal fortsette og om resultatene skal rapporteres. VeriSeq NIPT Assay Software avslutter prosessen når et parti eller en sammenslåing ugyldiggjøres basert på kvalitetskontrollresultater. En e-postvarsling sendes til brukeren, en rapport genereres, og et varsel logges på nettbrukergrensesnittet.
- **Sekvensdataanalyse** – Analyserer råsekvensdata for hver prøve som er multiplekset i blandingen ved hjelp av den integrerte NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software bestemmer aneuploidiscoren for hver prøve. Systemet rapporterer ikke resultater for prøver som brukeren har ugyldiggjort eller annullert. Når det gjelder prøver som ikke består kvalitetskontrollkriteriene, gis det en logisk forklaring på hvorfor ikke, men resultater for prøver som ikke har bestått, utelates. Se [NIPT-rapport på side 53](#) for mer informasjon.
- **Resultatfilgenerering** – Viser prøveresultater i et tabulatordeelt verdifilformat som lagres i mappen Output (Utdata). Se [NIPT-rapport på side 53](#) for mer informasjon.
- **Rapportgenerering** – VeriSeq NIPT Assay Software genererer supplerende resultatinformasjon, varslinger og prosessrapporter. Se [Systemrapporter på side 47](#) for mer informasjon.

- **Ugyldiggjøring av prøve, sammenslåing og parti**

- **Prøveugyldiggjøring** – VeriSeq NIPT Assay Software merker enkeltstående prøver som ugyldige når brukeren:

- uttrykkelig ugyldiggjør prøven
- ugyldiggjør hele platen under bibliotekklargjøring før sammenslåingene opprettes

Når en prøve merkes som ugyldig, genereres automatisk en prøveugyldiggjøringsrapport, se [Prøveugyldiggjøringsrapport på side 69](#).

- **Generering av sammenslåings- og partiugyldiggjøringsrapport** – Sammenslåinger og partier kan kun ugyldiggjøres av brukeren. Systemet behandler ikke ugyldiggjorte sammenslåinger. Sammenslåinger som allerede er opprettet fra et ugyldig parti, blir ikke automatisk ugyldiggjort, og systemet kan fortsette å behandle dem. Det er imidlertid ikke mulig å opprette nye sammenslåinger fra et ugyldiggjort parti. Når en sammenslåing er ugyldiggjort, utsteder systemet en rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing under følgende betingelser:

- Partiet er gyldig.
- Det er ingen flere tilgjengelige sammenslåinger for dette partiet.
- Antall tillatte sammenslåinger fra partiet er ikke oppbrukt.

Du finner mer informasjon under [Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing på side 70](#).

- **Administrere ny test**

- **Sammenslåinger som ikke har bestått** – Sammenslåinger som ikke består er vanligvis sammenslåinger som ikke besto kvalitetskontrollmetrikken for sekvensering. VeriSeq NIPT Assay Software fortsetter ikke å behandle sammenslåinger som ikke har bestått hvis kjøringen avsluttes. Sekvenser på nytt med en ny sammenslåingsalikkvot.

- **Prøve som ikke består** – Programvaren tillater at prøver som ikke består, kan testes på nytt ved behov. Prøver som ikke består, må inkorporeres i et nytt parti og behandles på nytt gjennom analysetrinn.

- **Nye kjøring** – Systemet analyserer ikke sammenslåinger på nytt med prøver som er behandlet tidligere og som er rapportert å ha bestått. En prøve kan kjøres på nytt ved å legge prøven på platen på et nytt parti.

Brukeroppgaver

VeriSeq NIPT Solution v2 gjør det mulig for brukere å utføre følgende oppgaver.

Bruke Workflow Manager til å:

- Merke følgende som ugyldig:
 - en individuell prøve
 - alle prøver i et parti

- alle prøver tilknyttet en sammenslåing
- Merk en gitt prøve som annullert VeriSeq NIPT Assay Software merker deretter resultatet som annullert i sluttrapporten.

Bruke VeriSeq NIPT Assay Software til å:

- konfigurere programvare som skal installeres og integreres i laboratorienettverkets infrastruktur
- endre konfigurasjonsinnstillinger som nettverksinnstillinger, delte mappeplasseringer og brukerkontobehandling
- vise system- og partistatus, resultat- og partibehandlingsrapporter, aktivitets- og revisjonslogger samt analyseresultater

MERK Muligheten til å utføre oppgaver avhenger av brukertillatelser. Se [Tilordne brukerroller på side 28](#) for mer informasjon.

Sequencing Handler (Sekvenseringsbehandler)

VeriSeq NIPT Assay Software administrerer sekvenseringskjøringene som er generert av sekvenseringsinstrumentene via Sequencing Handler (Sekvenseringsbehandler). Den identifiserer nye sekvenseringskjøringer, validerer kjøringensparametere og korrelerer sammenslåingsstrekkoden med en kjent sammenslåing opprettet under bibliotekklargjøringsprosessen. Hvis det ikke kan opprettes en tilknytning, genereres det en varslingsmelding til brukeren, og behandlingen av sekvenseringskjøringen stopper.

Etter at valideringen er fullført, fortsetter VeriSeq NIPT Assay Software å overvåke fullføringen av sekvenseringskjøringene. Fullførte sekvenseringskjøringer plasseres i en kø for å bli behandlet av Analytic Pipeline Handler (Analyseprosessbehandler) (se [Analytic Pipeline Handler \(Analyseprosessbehandler\) på side 24](#) for mer informasjon).

Kompatibilitet for sekvenseringskjøring

VeriSeq NIPT Assay Software analyserer kun sekvenseringskjøringer som er kompatible med cfDNA-analysearbeidsflyten.

Bruk kun kompatible sekvenseringsmetoder og programvareversjoner når du skal generere basebetegnelser.

MERK Overvåk ytelsesmetrikkene til sekvenseringsdata jevnlig for å forsikre deg om at kvaliteten på dataene er innenfor spesifikasjonen.

VeriSeq NIPT Local Run Manager-modulen konfigurerer sekvensering ved hjelp av følgende avlesningsparametere:

- Paired-end-kjøring med 2 x 36 syklusavlesninger.
- Dobbel indeksering med to indeksavlesninger på 8 sykluser.

Analytic Pipeline Handler (Analyseprosessbehandler)

Analytic Pipeline Handler starter analyserøret for aneuploidipåvisning. Røret behandler én sekvenseringskjøring om gangen med en gjennomsnittlig varighet på mindre enn 5 timer per sammenslåing. Hvis ikke analysen klarer å behandle sammenslåingen eller ikke fullfører analysen på grunn av strømbrydd eller tidsavbrudd, setter Analytic Pipeline Handler automatisk kjøringen tilbake i køen. Hvis behandlingen av sammenslåingen mislykkes tre ganger, merker Analytic Pipeline Handler kjøringen som mislykket og genererer en feilmelding.

En vellykket analyse utløser NIPT-rapportgenerering. Se [NIPT-rapport på side 53](#) for mer informasjon.

Krav til tidsavbrudd og lagring for arbeidsflyt

cfDNA-analysearbeidsflyten er underlagt følgende begrensninger for tidsavbrudd og lagring.

Parameter	Standardverdi
Maksimal sekvenseringstid	20 timer
Maksimal analysetid	10 timer
Minimum utvisningsplasslagring	900 GB

Nettbrukergrensesnitt

VeriSeq NIPT Assay Software har et lokalt nettbrukergrensesnitt som gir enkel tilgang til Onsite Server fra hvor som helst i nettverket. Nettbrukergrensesnittet inneholder følgende funksjoner:

MERK VeriSeq NIPT Assay Softwares nettgrensesnitt støtter ikke bruk av mobile enheter.

- **View recent activities** (Vis nylige aktiviteter) – Identifiserer trinnene som er fullført under analyseutførelsen. Brukeren blir varslet om mange av disse aktivitetene av e-postvarslingssystemet. Se [Varslinger i Assay Software på side 80](#) for mer informasjon.
- **View errors and alerts** (Vis feil og varsler) – Identifiserer problemer som kan forhindre at analysen fortsetter. Feilmeldinger og varsler sendes til brukeren gjennom e-postvarslingssystemet. Se [Varslinger i Assay Software på side 80](#) for mer informasjon.
- **Configure the server network settings** (Konfigurer servernettverksinnstillingene) – Personell fra Illumina konfigurerer vanligvis nettverket under systeminstallasjon. Det kan være nødvendig å foreta endringer hvis det lokale nettverket krever IT-endringer. Du finner mer informasjon under [Konfigurere nettverks- og serverinnstillinger på side 32](#).

- **Manage server access** (Administrer servertilgang) – Onsite Server gir tilgang på administrator- og operatørnivå. Disse tilgangsnivåene styrer visning av aktiviteten, varselet og feillogger samt endring av nettverks- og datatilordningsinnstillinger. Du finner mer informasjon under [Administrere brukere på side 28](#).
- **Configure sequencing data folder** (Konfigurer sekvenseringsdatamappe) – Serveren lagrer sekvenseringsdata som standard. En sentral NAS kan imidlertid legges til for å utvide lagringskapasiteten. Se [Tilordne serverstasjoner på side 42](#) for mer informasjon.
- **Configure email notification subscribers list** (Konfigurer abonnentliste for e-postvarslinger) – Administrerer en liste over abonnenter som skal motta e-postvarslinger som omfatter feilmeldinger og analyseprosessvarsler. Du finner mer informasjon under [Konfigurere systemvarslinger via e-post på side 34](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Start server på nytt eller slå den av) – Starter serveren på nytt eller slår den av ved behov. Det kan være nødvendig å starte serveren på nytt eller slå den av for at en konfigurasjonsinnstilling skal tre i kraft eller for å løse en serverfeil. Se [Starte serveren på nytt på side 42](#) og [Slå av serveren på side 43](#) for mer informasjon.
- **Configure database backup encryption** (Konfigurer kryptering av databasesikkerhetskopier) – Gjør det mulig å kryptere og angi et krypteringspassord for sikkerhetskopier av serverens database. Funksjonen gjør det også mulig å generere en midlertidig ukryptert sikkerhetskopi. Du finner mer informasjon under [Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi på side 35](#).
- **Configure network passwords** (Konfigurer nettverkspassord) – Angi nettverkspassord for kommunikasjon mellom serveren, begge sekvenseringsinstrumenter og VeriSeq NIPT Microlab STAR-instrumenter. Se [Konfigurere nettverkspassord på side 36](#) for mer informasjon.

Lisensavtale for sluttbruker

Første gang du logger deg på nettgrensesnittet, blir du bedt om å godta en lisensavtale for sluttbruker (EULA). Ved å velge **Download EULA** (Last ned EULA) kan du laste ned lisensavtalen til datamaskinen. Programvaren krever at du godtar EULA-avtalen før du kan fortsette å arbeide med nettgrensesnittet. Når du har godtatt EULA-avtalen, kan du gå tilbake til EULA-siden og laste ned dokumentet om nødvendig.

Konfigurere nettbrukergrensesnittet

Velg innstillingsikonet for å få åpne en liste over konfigurasjonsinnstillinger. Innstillinger vises basert på brukerrolle og tilknyttede tillatelser. Se [Tilordne brukerroller på side 28](#) for mer informasjon.

MERK Teknikere har ikke tilgang til disse funksjonene.

Innstilling	Beskrivelse
User Management (Brukeradministrasjon)	Legg til, aktiver/deaktiver og rediger brukerlegitimasjon. Kun serviceteknikere og administratorer.
Email Configuration (E-postkonfigurasjon)	Rediger abonnentliste for e-postvarslinger.
Change Shared Folder Password (Endre delt mappepassord)	Endre brukerens passord for tilgang til delte mapper på Onsite Server. Passordet kan kun inneholde tall og bokstaver.
Reporting Settings (Rapporteringsinnstillinger)	Kun serviceteknikere eller administratorer.
Reboot Server (Start server på nytt)	Kun serviceteknikere eller administratorer.
Shut Down Server (Slå av server)	Kun serviceteknikere eller administratorer.

Logge på nettbrukergrensesnittet

Slik logger du på grensesnittet til VeriSeq NIPT Assay Software.

- På en datamaskin som er koblet til samme nettverk som Onsite Server, åpner du én av følgende nettlesere:
 - Chrome v69 eller nyere
 - Firefox v62 eller nyere
 - Internet Explorer v11 eller nyere
- Oppgi serverens IP-adresse eller servernavnet som ble oppgitt av Illumina ved installasjon, tilsvarende `https://<Onsite Server IP address>/login`. (f.eks. `https://10.10.10.10/login`).
- Hvis det vises en sikkerhetsadvarsel i nettleseren, legger du til et sikkerhetsunntak for å gå videre til skjermbildet for innlogging. Sikkerhetsadvarselen indikerer at datamaskinen ikke har SSL-sertifikatet (Secure Sockets Layer) installert. Følg instruksjonene i [Laste ned og installere et sertifikat på side 32](#) for å installere dette sertifikatet.
- På skjermbildet for innlogging legger du inn brukernavnet og passordet (skiller mellom store og små bokstaver) som er oppgitt av Illumina, og velger **Log In** (Logg på).

MERK Etter 10 minutters inaktivitet vil VeriSeq NIPT Assay Software automatisk logge av den aktuelle brukeren.

Instrumentbordet

Instrumentbordet til VeriSeq NIPT Assay Software v2 vises når du har logget på. Instrumentbordet er hovedvinduet for navigasjon. Du kan når som helst gå tilbake til instrumentbordet ved å velge menyalternativet **Dashboard** (Instrumentbord).

Instrumentbordet viser alltid de siste 50 aktivitetene som ble logget (hvis det er færre enn 50, viser det kun de som er logget). Du kan hente de 50 forrige og bla gjennom aktivitetshistorikken ved å velge **Previous** (Forrige) nederst i høyre hjørne av aktivitetstabellen.

Vise nylige aktiviteter

Fanen Recent Activities (Siste aktiviteter) gir en kort beskrivelse av de siste aktivitetene i VeriSeq NIPT Assay Software og Onsite Server.

Navn	Beskrivelse
Når	Dato og tidspunkt for aktivitet.
User (Bruker)	Hvis relevant, identifiserer brukeren som utførte aktiviteten.
Subsystem (Delsystem)	Enhet eller prosess som utførte aktiviteten, f.eks. bruker, analyse eller konfigurasjon.
Details (Informasjon)	Beskrivelse av aktiviteten.
Level (Nivå)	Nivå som er tilordnet aktiviteten fra følgende alternativer: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Aktivitet) – Indikerer en aktivitet i serveren, f.eks. omstart av system eller innlogging/utlogging av bruker. • Notice (Merknad) – Indikerer et trinn som ikke ble utført på en vellykket måte. For eksempel ugyldiggjøring av prøve eller kvalitetskontrollfeil. • Warning (Advarsel) – Indikerer at en feil inntraff under normal utførelse og normal maskinvarefunksjon. For eksempel ukjente kjøringsparametere eller mislykket analyse.

Vise nylige feil

Fanen Recent Errors (Siste feil) gir en kort beskrivelse av de siste programvare- og serverfeilene.

Navn	Beskrivelse
Når	Dato og tidspunkt for aktivitet.
User (Bruker)	Hvis relevant, identifiserer brukeren som utførte aktiviteten.
Subsystem (Delsystem)	Enhet eller prosess som utførte aktiviteten, f.eks. bruker, analyse eller konfigurasjon.

Navn	Beskrivelse
Details (Informasjon)	Beskrivelse av aktiviteten.
Level (Nivå)	Nivå som er tilordnet aktiviteten fra følgende alternativer: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Haster) – Alvorlig maskinvarefeil som setter driften av systemet i fare. Kontakt teknisk støtte hos Illumina. • Alert (Varsel) – Feil ved normal drift. For eksempel skade på disk, plass- eller konfigurasjonsproblem som hindrer rapportgenerering eller e-postvarslinger. • Error (Feil) – System- eller serverfeil under normal drift. For eksempel et problem med en konfigurasjonsfil eller en maskinvarefeil.

Vise systemstatus og varsler

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

- **Date** (Dato) – Gjeldende dato og klokkeslett.
- **Time zone** (Tidssone) – Tidssonen som er konfigurert for serveren. Tidssoneinformasjonen brukes til e-poster, varsler samt dato og klokkeslett for rapporter.
- **Hostname** (Vertsnavn) – Systemnavn består av nettverkets vertsnavn og DNS-domenenavnet.
- **Disk space usage** (Bruk av diskplass) – Prosentandel av diskplassen som er i bruk for å lagre data.
- **Software** (Programvare) – Programvarens forskriftsmessige konfigurasjon (f.eks. CE-IVD).
- **Version** (Versjon) – Versjon av VeriSeq NIPT Assay Software v2.

Oversikten kan også vise knappen **Server alarm** (Serveralarm) som slår av lyden på RAID-kontrolleralarmen. Denne knappen vises kun for administratorer. Hvis du trykker på denne knappen, må du kontakte teknisk støtte hos Illumina for å få hjelp.

Administrere brukere

MERK Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å legge til, redigere eller slette rettigheter for teknikere og andre brukere med samme rettighetsnivå.

Tilordne brukerroller

Brukerroller definerer brukertilgang og rettigheter til å utføre visse oppgaver.

Rolle	Beskrivelse
Service	En serviceingeniør fra Illumina som utfører innledende installasjon og systemoppsett (inkludert å opprette administratoren) hos kunden. Utfører i tillegg feilsøking, serverreparasjon, konfigurerer og endrer konfigurasjonsinnstillinger og gir løpende programvarestøtte.
Administrator	En laboratorieadministrator som konfigurerer og opprettholder konfigurasjonsinnstillinger, administrerer brukere, definerer e-postabonementlister, endrer delt mappepassord og starter på nytt og slår av serveren.
Tekniker	En laboratorietekniker som viser systemstatus og varsler.

Legge til brukere

En serviceingeniør fra Illumina legger til administratorbrukeren under innledende installasjon.

Slik legger du til en bruker.

- På skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon) velger du **Add New User** (Legg til ny bruker).

MERK Alle felt må fylles ut.

- Angi brukernavnet. Følgende krav gjelder.
 - Kun tall og små bokstaver (a–z, 0–9).
 - Må bestå av 4–20 tegn og inneholde minst ett tall.
 - Det første tegnet kan ikke være et tall.

MERK Brukernavnet skiller ikke mellom små og store bokstaver.

VeriSeq NIPT Assay Software bruker brukernavn til å identifisere personene som arbeider med ulike deler av analyseprosessen og samhandler med VeriSeq NIPT Assay Software.

- Angi brukerens fulle navn. Fullt navn vises kun i brukerprofilen.
- Angi og bekreft passordet.
Passord må bestå av 8–20 tegn og inneholde minst én stor bokstav, én liten bokstav og ett tall.
- Angi en e-postadresse for brukeren.
Det kreves en unik e-postadresse for hver bruker.
- Velg ønsket brukerrolle fra rullegardinlisten.
- Velg boksen **Active** (Aktiv) hvis du vil aktivere brukeren umiddelbart, eller velg bort boksen hvis du vil aktivere brukeren senere (f.eks. etter opplæring).
- Lagre og bekreft endringer ved å velge **Save** (Lagre) to ganger.
Den nye brukeren vises nå på skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).

Redigere brukere

Slik redigerer du brukerinformasjon.

1. På skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon) velger du ønsket brukernavn.
2. Rediger brukerens informasjon, og velg deretter **Save** (Lagre).
3. Velg **Save** (Lagre) på nytt for å bekrefte endringene.
Endringene for brukeren vises nå på skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).

Deaktivere brukere

Slik deaktiverer du en bruker.

1. På skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon) velger du ønsket brukernavn.
2. Fjern merkingen i avmerkingsboksen **Activate** (Aktiver), og velg **Save** (Lagre).
3. Velg **Save** (Lagre) i bekreftelsesmeldingen.
Brukerstatusen endres til Disabled (Deaktivert) på skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).

Administrere en delt nettverksstasjon

MERK Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å legge til, redigere eller slette delte mappeplasseringer.

Legge til en delt nettverksstasjon

Konfigurer systemet slik at det lagrer sekvenseringsdata på en egen NAS i stedet for serveren som er koblet til sekvenseringssystemet. En NAS har større kapasitet for lagring og sørger for kontinuerlig datasikkerhetskopiering.

1. Velg **Folders** (Mapper) på instrumentbordet.
2. Velg **Add folder** (Legg til mappe).
3. Oppgi følgende informasjon, som du får av IT-administratoren:
 - **Location** (Plassering) – Fullstendig bane til NAS-plasseringen, inkludert mappen der dataene lagres.
 - **Username** (Brukernavn) – Brukernavn angitt for Onsite Server når den åpner NAS.
 - **Password** (Passord) – Passord angitt for Onsite Server når den åpner NAS.
4. Velg **Save** (Lagre).
5. Test NAS-tilkoblingen ved å velge **Test**.
Hvis tilkoblingen mislykkes, bekrefter du med IT-administratoren at servernavnet, plasseringsnavnet, brukernavnet og passordet er riktige.

6. Bruk endringene ved å starte serveren på nytt.

MERK En delt nettverksstasjonskonfigurasjon kan kun støtte én sekvenseringsdatamappe.

Redigere en delt nettverksstasjon

1. Velg **Folders** (Mapper) på instrumentbordet.
2. Rediger plasseringsbanen, og velg **Save** (Lagre).
3. Test NAS-tilkoblingen ved å velge **Test**.
Hvis tilkoblingen mislykkes, bekrefter du med IT-administratoren at servernavnet, plasseringsnavnet, brukernavnet og passordet er riktige.

Slette en delt nettverksstasjon

1. Velg **Folders** (Mapper) på instrumentbordet.
2. Velg plasseringsbanen du vil endre.
3. Velg **Delete** (Slett) for å fjerne den eksterne sekvenseringsmappen.

Konfigurere nettverks- og sertifikatinnstillinger

En feltserVICetekniker fra Illumina bruker skjermbildet Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon) til å konfigurere nettverks- og sertifikatinnstillinger under innledende installasjon.

MERK Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å endre nettverks- og sertifikatinnstillinger.

1. Velg **Configuration** (Konfigurasjon) på instrumentbordet.
2. Velg fanen **Network Configuration** (Nettverkskonfigurasjon), og konfigurere nettverksinnstillingene etter behov.
3. Velg fanen **Certification Configuration** (Sertifikatkonfigurasjon) for å generere SSL-sertifikatet.

Konfigurere sertifikatinnstillinger

Et SSL-sertifikat er en datafil som gir en sikker tilkobling fra Onsite Server til en nettleser.

1. Bruk fanen Certificate Configuration (Sertifikatkonfigurasjon) til å konfigurere følgende innstillinger for SSL-sertifikatet:
 - **Laboratory Email** (Laboratoriets e-post) – Testlaboratoriets e-postadresse (krever et gyldig e-postadresseformat).
 - **Organization Unit** (Organisasjonsenhet) – Avdeling.
 - **Organization** (Organisasjon) – Navn på testlaboratoriet.

- **Location** (Sted) – Testlaboratoriets gateadresse.
- **State** (Stat) – Staten som testlaboratoriet ligger i.
- **Country** (Land) – Landet der testlaboratoriet befinner seg.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Sertifikatavtrykk (SHA1)) – Sertifikatets ID-nummer. SHA1 sikrer at brukere ikke får sertifikatadvarsler når de åpner VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 vises etter at et sertifikat er generert eller generert på nytt. Se [Generere et sertifikat på nytt på side 33](#) for mer informasjon.

2. Velg **Save** (Lagre) for å implementere endringer.

Konfigurerer nettverks- og serverinnstillinger

MERK Koordiner alle endringer av nettverks- og serverinnstillinger med IT-administratoren for å unngå tilkoblingsfeil til serveren.

1. Bruk fanen Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon) for å konfigurere følgende innstillinger for nettverket og Onsite Server:

- **Static IP Address** (Statisk IP-adresse) – IP-adressen til Onsite Server.
- **Subnet Mask** (Nettverksmaske) – Nettverksmaske for lokalt nettverk.
- **Default Gateway Address** (Standard gateway-adresse) – Standard IP-adresse for ruter.
- **Hostname** (Vertsnavn) – Angitt navn som henviser til Onsite Server på nettverket (definert som localhost som standard).
- **DNS Suffix** (DNS-suffiks) – Angitt DNS-suffiks.
- **Nameserver 1 and 2** (Navneserver 1 og 2) – IP-adresser eller navn for DNS-servere.
- **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidsserver 1 og 2) – Servere for NTP-tidssynkronisering (Network Time Protocol (Protokoll for nettverkstid)).
- **MAC Address** (MAC-adresse) – MAC-adresse for servernettverk (skrivebeskyttet).
- **Timezone** (Tidssone) – Lokal tidssone for server.

2. Kontroller at innstillingene er korrekte, og velg **Save** (Lagre) for å starte serveren på nytt og implementere eventuelle endringer.



FORSIKTIG

Feil innstillinger kan bryte tilkoblingen til serveren.

Laste ned og installere et sertifikat

Slik laster du ned og installerer et SSL-sertifikat for VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Velg **Configuration** (Konfigurasjon) på instrumentbordet.

2. Velg fanen **Certification Configuration** (Sertifiseringskonfigurasjon).
3. Velg **Download Certificate** (Last ned sertifikat) på skjermbildet Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon).
Sertifikatfilen root_cert.der lastes ned.

MERK Hvis du blir bedt om å lagre filen, velger du en plassering som er enkel å huske. Hvis ikke identifiserer du standard nedlastingsplassering. Noen nettlesere lagrer filen automatisk i mappen Downloads (Nedlastinger).

4. Gå til mappen der filen ble lagret.
5. Høyreklikk på filen **root_cert.der**, og velg **Install Certificate** (Installer sertifikat).
6. Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhetsadvarsel) vises, velger du **Open** (Åpne) for å åpne filen. Certificate Import Wizard (Importveiviser for sertifikat) åpnes.
7. I vinduet Welcome (Velkommen) for Certificate Import Wizard (Importveiviser for sertifikat) velger du **Local Machine** (Lokal maskin) for Store Location (Lagringssted), og deretter velger du **Next** (Neste).
8. Velg alternativet **Place all certificates in the following store** (Plasser alle sertifikater i følgende lager), og velg deretter knappen **Browse...** (Bla gjennom ...).
9. I vinduet Select Certificate Store (Velg sertifikatlager) velger du **Trusted Root Certification Authorities** (Klarerte rotsertifiseringsinstanser) og deretter **OK**.
10. Sørg for at feltet Certificate Store (Sertifikatlager) viser Trusted Root Certification Authorities (Klarerte rotsertifiseringsinstanser), og velg deretter **Next** (Neste).
11. Velg **Finish** (Fullfør) i vinduet Completing the Certificate Import Wizard (Fullfør importveiviseren for sertifikat).
12. Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhetsadvarsel) vises, velger du **Yes** (Ja) for å installere sertifikatet.
13. Velg **OK** i dialogboksen for vellykket import for å lukke veiviseren.

Generere et sertifikat på nytt

MERK Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å generere sertifikater på nytt og starte systemet på nytt.

Slik genererer du et sertifikat på nytt etter at nettverks- eller sertifikatinnstillinger er endret:

1. Velg **Regenerate Certificate** (Generer sertifikat på nytt) på skjermbildet Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon).
2. Velg **Regenerate Certificate and Reboot** (Generer sertifikat på nytt og start på nytt) for å fortsette, eller velg **Cancel** (Avbryt) for å avslutte.

Konfigurere systemvarslinger via e-post

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kommuniserer med brukere ved å sende e-postvarslinger som angir analysefremdriften og varsler om feil eller nødvendige brukerhandlinger. Se [Varslinger i Assay Software på side 80](#) for informasjon om e-postvarslinger som sendes av systemet.

Kontroller at søppelpostinnstillingene for e-post tillater e-postvarslinger fra serveren. E-postvarslinger sendes fra en konto som heter `VeriSeq@<customer email domain>`, der `<customer email domain>` angis av den lokale IT-avdelingen når serveren installeres.

Opprette en e-postabonnentliste

E-postvarslinger sendes til en liste over angitte abonnenter.

Slik spesifiserer du en abonnentliste.

1. Velg innstillingsikonet på instrumentbordet.
2. Velg **Email Configuration** (E-postkonfigurasjon).
3. I feltet **Subscribers (Abonnenter)** angir du e-postadresser adskilt av kommaer. Verifiser at e-postadressene er angitt riktig. Programvaren validerer ikke e-postadresseformat.
4. Velg **Save** (Lagre).
5. Velg **Send test message** (Send testmelding) for å generere en test-e-post til abonnentlisten. Kontroller at e-posten ble sendt ved å sjekke innboksen din.

MERK Kontroller at du velger knappen **Save** (Lagre) før du sender en testmelding. Hvis du sender en testmelding før du lagrer, forkastes eventuelle endringer.

Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi

Med VeriSeq NIPT Assay Software v2 kan administratorer aktivere eller deaktivere kryptering av sikkerhetskopi. De kan også angi eller oppdatere krypteringspassord for sikkerhetskopiering av database. Dette passordet kreves for å gjenopprette en sikkerhetskopiering av database. Sørg for å oppbevare passordet på et sikkert sted for fremtidig referanse.

MERK Kun administratorer har tillatelse til å konfigurere kryptering av sikkerhetskopiering av database.

Slik konfigurerer du kryptering av sikkerhetskopi.

1. Velg innstillingsikonet på instrumentbordet.
2. Velg **Backup Encryption** (Kryptering av sikkerhetskopi).
3. Velg avmerkingsboksen **Encrypt Backups** (Krypter sikkerhetskopier).
4. Skriv inn ønsket krypteringspassord i feltet **Encryption Password** (Krypteringspassord).
5. Skriv inn det samme passordet i feltet **Confirm Password** (Bekreft passord).
6. Velg **Save** (Lagre).

Generere en ukryptert sikkerhetskopi

Med VeriSeq NIPT Assay Software kan administratorer generere en ukryptert sikkerhetskopifil som kan brukes av teknisk støtte hos Illumina. Den ukrypterte sikkerhetskopifilen slettes automatisk etter 24 timer.

MERK Kun administratorer har tillatelse til å generere en ukryptert sikkerhetskopi.

Slik oppretter du en ukryptert sikkerhetskopi.

1. Velg innstillingsikonet på instrumentbordet.
2. Velg **Backup Encryption** (Kryptering av sikkerhetskopi).
3. Velg **Generate Unencrypted Backup** (Generer ukryptert sikkerhetskopi).
4. Velg **Yes** (Ja) i bekreftelsesvinduet.
Det vises en melding hvor forespørselen om ukryptert sikkerhetskopi bekreftes.
5. Velg **OK**.

Du kan kontrollere at det er opprettet en ukryptert sikkerhetskopi, ved å gå tilbake til VeriSeq NIPT Assay Software-instrumentbordet og vise tabellen Recent Activities (Siste aktiviteter). Hvis det står som en ny aktivitet, bekrefter det at det er opprettet en ukryptert sikkerhetskopi.

Konfigurere nettverkspassord

En administrator eller servicetekniker fra Illumina kan bruke siden Network Passwords (Nettverkspassord) til å konfigurere passord for kommunikasjon mellom Onsite Server og VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter.



FORSIKTIG

Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å endre nettverkspassord.

Slik konfigurerer du nettverkspassord.

1. Velg innstillingsikonet på instrumentbordet.
2. Velg **Network Passwords** (Nettverkspassord).
3. I feltet **Sequencer Password** (Passord for sekvenseringsinstrument) skriver du inn et passord for sekvenseringsinstrumentene.
4. Skriv inn det samme passordet i feltet **Confirm Password** (Bekreft passord).



FORSIKTIG

Hvis passordet for sekvenseringsinstrumentet oppdateres under en aktiv sekvenseringskjøring, kan det føre til datatap.

5. Velg **Save Sequencer Password** (Lagre passord for sekvenseringsinstrument).
Serveren lagrer passordet for sekvenseringsinstrumentet. Oppdater alle instrumenter som er koblet til serveren, for å sikre at de benytter dette passordet.
6. Skriv inn et passord for VeriSeq NIPT Microlab STAR i feltet **Automation Password** (Passord for automasjon).



FORSIKTIG

Hvis passordet for automasjon oppdateres under aktiv prøveklargjøring, kan det føre til datatap.

Kun serviceteknikere fra Illumina kan oppdatere passordet for automasjon for ML STAR. Før du endrer passordet som er lagret på serveren, må du kontrollere via nettgrensesnittet at noen fra Illuminas serviceteam har vært på stedet og oppdatert ML STAR-passordet. Hvis du oppdaterer passordet i serverens nettgrensesnitt uten å oppdatere det på ML STAR, kan ikke systemet brukes.

7. Skriv inn det samme passordet for ML STAR i feltet **Confirm Password** (Bekreft passord).
8. Velg **Save Automation Password** (Lagre passord for automasjon).
Serveren lagrer passordet for ML STAR. Oppdater ML STAR-instrumenter som allerede er koblet til serveren, slik at de benytter dette passordet.

Logge av

- Velg brukerprofilikonet øverst i høyre hjørne av skjermbildet, og velg **Log Out** (Logg av).

Analyse og rapportering

Når sekvenseringsdata er blitt samlet inn, blir de demultiplekset, konvertert til et FASTQ-format, sammenlignet med et referansegenom og analysert for deteksjon av aneuploidi. Denne delen beskriver de ulike metrikkene som er bestemt for en gitt prøve.

Demultipleksing og FASTQ-generering

Sekvenseringsdata lagret i BCL-format behandles gjennom bcl2fastq-konverteringsprogramvaren. Bcl2fastq-konverteringsprogramvaren demultiplekser data og konverterer BCL-filer til standard FASTQ-filformater for analyse nedstrøms. VeriSeq NIPT Assay Software oppretter et prøveark (SampleSheet.csv) for hver sekvenseringskjøring. Denne filen inneholder prøveinformasjon som gis til programvaren under prøveklargjøringsprosessen (ved hjelp av programvare-API). Disse prøvearkene inneholder en topptekst med informasjon om kjøringen og en beskrivelse av prøvene som er behandlet i en bestemt strømningscelle.

Tabellen som følger, inneholder opplysninger om prøvearkdata.



FORSIKTIG

Du må ikke endre eller redigere denne prøvearkfilen. Den er systemgenerert, og endringer kan føre til negative virkninger nedstrøms, deriblant feil resultater eller analysesvikt.

Kolonnenavn	Beskrivelse
SampleID	Prøveidentifisering.
SampleName	Prøvenavn. Standard: samme som SampleID.
Sample_Plate	Plateidentifisering for en gitt prøve. Standard: tom.
Sample_Well	Brønnidentifisering på platen for en gitt prøve.
I7_Index_ID	Identifisering av den første indeksadapteren.
index	Nukleotidsekvens for den første adapteren.
I5_Index_ID	Identifisering av den andre adapteren.
index2	Nukleotidsekvens for den andre adapteren.
Sample_Project	Prosjektidentifisering for en gitt prøve. Standard: tom.

Kolonnenavn	Beskrivelse
SexChromosomes	Analyse som gjelder kjønnskromosomer. Én av følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Forespørsel om kjønnskromosom-aneuploidi- og kjønnsrapportering. • No (Nei) – Verken forespørsel om kjønnskromosom-aneuploidi- eller kjønnsrapportering. • SCA – Forespørsel om kjønnskromosom-aneuploidirapportering, ikke forespørsel om kjønnsrapportering.
SampleType	Prøvetype. Én av følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Ett) – Graviditet med ett embryo. • Twin(Tvilling) – Graviditet med flere embryoer. • Control (Kontroll) – Kontrollprøve av kjent kjønn og aneuploidiklassifisering. • NTC – Kontrollprøve uten templat (ingen DNA).

Kvalitetskontroll for sekvensering

Kvalitetskontrollmetriker for sekvensering identifiserer strømningsceller som med stor sannsynlighet ikke vil bestå analysen. Metriker for klyngetetthet, prosentandel av avlesninger som passerer filter (PF), prefasing og fasing beskriver den generelle kvaliteten på sekvensingsdataene og brukes av mange neste generasjons sekvenseringsprogrammer. Metrikken for predikerte innrettede avlesninger estimerer strømningscellenivået for sekvenseringsdybden. Hvis data av lav kvalitet ikke oppfyller metrikken for predikerte innrettede avlesninger, avsluttes behandlingen av kjøringen. Du finner mer informasjon under [Metriker og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering på side 46](#).

Føtale fraksjonsestimater

Føtal fraksjon (FF) viser til prosenten av cellefritt, sirkulerende DNA i mors blodprøve som er avledet fra morkaken. VeriSeq NIPT Assay Software bruker informasjon fra både fordelingen av cfDNA-fragmentstørrelser og forskjellene i genomisk dekning mellom maternelt og føtalt cfDNA til å beregne et estimat for føtal fraksjon.¹

Statistikk som brukes til siste scoring

Når det gjelder alle kromosomer, justeres paired-end-sekvenseringsdata med referansegenomet (HG19). Unike, ikke-dupliserte justerte avlesninger aggregeres i bin-filer på 100 kB. De tilsvarende bin-tallene justeres for GC-bias og i henhold til tidligere etablert, regionsspesifikk genomisk dekning. Ved hjelp av disse normaliserte bin-tallene avledes statistisk score for hver autosom ved å sammenligne

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

dekningsregionene som kan påvirkes av aneuploidi, med resten av autosomene. Et log-sannsynlighetsforhold (LLR) beregnet for hver prøve, der det tas hensyn til disse dekningsbaserte scorene og den anslåtte føtale fraksjonen. LLR er sannsynligheten for at en prøve påvirkes tatt i betraktning den observerte dekningen og føtale fraksjonen kontra sannsynligheten for at en prøve ikke påvirkes tatt i betraktning den samme observerte dekningen. Beregningen av dette forholdet tar også hensyn til den anslåtte usikkerheten i føtal fraksjon. Forholdets naturlige logaritme brukes til påfølgende beregninger. Assay Software vurderer LLR for hvert målkromosom og hver prøve for å bestemme aneuploidi.

Statistikk for X- og Y-kromosomer skiller seg fra statistikken som brukes for autosomer. Når det gjelder fostre som identifiseres som hunnkjønn, krever SCA-betegnelser klassifiseringssamtykke av LLR og av normalisert kromosomverdi.¹ Spesifikke LLR-scorer beregnes for [45,X] (Turners syndrom) og for [47,XXX]. Når det gjelder fostre som identifiseres som hannkjønn, kan SCA-betegnelser for enten [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,XYY] baseres på forholdet mellom normaliserte kromosomverdier for X- og Y-kromosomer (NCV_X og NCV_Y). Prøver som gjelder hannkjønnsfostre der NCV_X er området som er observert for euploide hunnkjønnsprøver, kan betegnes som [47,XXY]. Prøver som gjelder hannkjønnsprøver der NCV_X er området som er observert for euploide hannkjønnsprøver, men der kromosom Y er overrepresentert, kan betegnes som [47,XYY].

Noen verdier for NCV_Y og NCV_X faller utenfor systemets evne til å foreta en bestemmelse av SCA. Disse prøvene gir et ikke-rapporterbart resultat for XY-klassifisering. Det gis likevel autosomale resultater for disse prøvene hvis alle andre kvalitetskontrollmetrikker består.

Kvalitetskontroll for analyse

Analytiske kvalitetskontrollmetrikker er metrikker som beregnes under analyse og brukes til å detektere prøver som avviker for mye fra forventet atferd. Data for prøver som ikke oppfyller disse metrikkene, anses som upålitelige og merkes som mislykket. Når prøver gir resultater utenfor de forventede områdene for disse metrikkene, angir NIPT-rapporten en kvalitetskontrollårsak som en advarsel eller en årsak til feil. Se [Kvalitetskontrollårsaksmeldinger på side 62](#) for mer informasjon om disse kvalitetskontrollårsakene.

Kvalitetskontroll for NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution gjør det mulig å legge til NTC-prøver som en del av kjøringen. ML STAR kan generere opptil 2 NTC-er per kjøring for partier med 24 prøver og 48 prøver og opptil 4 NTC-er for partier med 96 prøver. Uansett hvor mange NTC-prøver som legges til, kontrollerer programvaren at

¹Bianchi 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.

det som et minimum er et gjennomsnitt på 4 000 000 unike tilknyttede fragmenter per prøve per sammenslåing. Derfor må det ikke legges til mer enn 2 NTC-prøver per sammenslåing. Du finner mer informasjon under [Metrikker og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering på side 46](#).

Kvalitetskontrollstatuser for NTC-prøver er som følger.

- **NTC sample processing** (Behandling av NTC-prøve) – Ved behandling av en NTC-prøve angir programvaren kvalitetskontrollresultatet PASS (Bestått) når prøvens dekning er lav, som forventet for NTC.
- **Patient sample as NTC** (Pasientprøve som NTC) – Når en pasientprøve merket som NTC blir behandlet, og det detekteres høy dekning. Ettersom prøven er merket som NTC, flagger programvaren prøvens kvalitetskontrollstatus som FAIL (Ikke bestått) med følgende årsak: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-prøve med høy dekning).

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 kjører et Linux-basert operativsystem og har en datalagringskapasitet på ca. 7,5 TB. Hvis man antar at hver sekvenseringskjøring krever 25 GB, kan serveren lagre opptil 300 kjøringer. Det sendes automatisk en varslingsmelding når det ikke er nok ledig lagringskapasitet. Serveren er installert på det lokale nettverket (LAN).

Lokal disk

VeriSeq NIPT Assay Software oppretter spesifikke mapper på Onsite Server som er tilgjengelige for brukeren. Disse mappene kan tilordnes en hvilken som helst arbeidsstasjon eller bærbar PC i det lokale nettverket ved hjelp av en Samba-delingsprotokoll.

Mappenavn	Beskrivelse	Tilgang
Input (Inndata)	Inneholder sekvenseringsdata generert av neste generasjons sekvenseringssystem tilordnet serveren.	Lese og skrive.
Output (Utdata)	Inneholder alle programvaregenererte rapporter.	Skrivebeskyttet.
Backup (Sikkerhetskopi)	Inneholder databasesikkerhetskopier.	Skrivebeskyttet.

MERK Tilordning av den lokale disken er basert på protokollen Server Message Block (Servermeldingsblokk (SMB)). Programvaren støtter for øyeblikket versjonen SMB2 og nyere. Serveren krever SMB-signering. Aktiver disse versjonene på utstyret (bærbar PC / arbeidsstasjon) du skal tilordne.

Lokal database

VeriSeq NIPT Assay Software opprettholder en lokal database der bibliotekinformasjon, sekvenskjøringsinformasjon og analyseresultater lagres. Databasen er en integrert del av VeriSeq NIPT Assay Software og er ikke tilgjengelig for brukeren. Systemet opprettholder en automatisk mekanisme for databasesikkerhetskopiering på Onsite Server. I tillegg til følgende databaseprosesser oppfordres brukere til å sikkerhetskopierte databasen jevnlig til en ekstern plassering.

- **Sikkerhetskopierte database** – Et øyeblikksbilde av databasen lagres automatisk hver time, hver dag, hver uke og hver måned. Sikkerhetskopier for hver time fjernes når en daglig sikkerhetskopi er opprettet. Likeledes fjernes sikkerhetskopiene for hver dag når den ukentlige sikkerhetskopien er klar. Sikkerhetskopiene for hver uke fjernes etter at en sikkerhetskopi for måneden er opprettet, og kun én månedlig sikkerhetskopi beholdes. Anbefalt praksis er å opprette et automatisert skript som kan ta vare på sikkerhetskopi-mappen på en lokal NAS. Disse sikkerhetskopiene inkluderer ikke inndata- og utdatamappene.

MERK VeriSeq NIPT Assay Software v2 har et krypteringsalternativ for sikkerhetskopiering av database. Du finner mer informasjon under [Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi på side 35](#).

- **Gjenopprette database** – Databasen kan gjenopprettes fra ethvert gitt øyeblikksbilde av en sikkerhetskopi. Gjenoppretting utføres kun av serviceteknikere fra Illumina. Krypteringspassordet må oppgis for å gjenopprette en kryptert sikkerhetskopi. Dette passordet må være passordet som var gyldig da sikkerhetskopien ble gjennomført.
- **Sikkerhetskopierte data** – Selv om Onsite Server kan brukes som hovedlagringspunkt for sekvenseringskjøringer, kan den kun lagre ca. 300 kjøringer. Du kan konfigurere en automatisk datasikkerhetskopiering som lagres kontinuerlig på en annen langsiktig lagringsenhet eller en NAS.
- **Vedlikehold** – Utenom datasikkerhetskopiering krever ikke Onsite Server at brukeren utfører annet vedlikehold. Teknisk støtte hos Illumina sørger for oppdateringer for VeriSeq NIPT Assay Software og Onsite Server.

Arkivere data

Se de lokale IT-retningslinjene for arkivering for å finne ut hvordan du skal arkivere inndata- og utdatakataloger. VeriSeq NIPT Assay Software analyserer den resterende diskplassen i inndatakatalogen, og varsler brukere per e-post når resterende lagringskapasitet er under 1 TB.

Ikke bruk Onsite Server til datalagring. Overfør data til Onsite Server, og arkiver regelmessig.

En typisk sekvenseringskjøring som er kompatibel med cfDNA-analysearbeidsflyten, krever 25–30 GB for kjøringer med neste generasjons sekvenseringsinstrument. Den faktiske kjøringstørrelsen avhenger av endelig klyngetetthet.

Du må kun arkivere data når systemet er inaktivt og ingen analyse eller sekvenseringskjøringer pågår.

Tilordne serverstasjoner

Onsite Server har tre mapper som kan tilordnes enkeltvis til hvilken som helst datamaskin med Microsoft Windows:

- **input** (inndata) – Tilordnes til sekvenseringsdatamappene. Monteres på datamaskinen tilkoblet sekvenseringssystemet. Konfigurer sekvenseringssystemet til å strøme data til inndatamappen.
- **output** (utdata) – Tilordnes til serveranalyserapportene og analyseprosessrapportene.
- **backup** (sikkerhets kopi) – Tilordnes til databasesikkerhetskopifilene.

MERK Kun aktive serviceteknikere og administratorer har tillatelse til å tilordne serverstasjoner.

Slik tilordner du hver enkelt mappe.

1. Logg deg på datamaskinen i Onsite Server-undernetverket.
2. Høyreklikk på **Computer** (Datamaskin), og velg **Map network drive** (Tilordne nettverksstasjon).
3. Velg en bokstav fra rullegardinlisten Drive (Stasjon).
4. I feltet Folder (Mappe), skriver du inn \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. For eksempel: \\10.50.132.92\input.
5. Skriv inn brukernavn og passord (som en aktiv administrator) for VeriSeq NIPT Assay Software v2. Mapper som er tilordnet, vises som montert på datamaskinen. Hvis administratorens rolle, aktiv-status eller passord endres, avsluttes den aktive tilkoblingen til den tilordnede serveren. Mapper som er tilordnet, vises som montert på datamaskinen.

MERK Tilordning av den lokale disken er basert på protokollen Server Message Block (Servermeldingsblokk (SMB)). Programvaren støtter for øyeblikket versjonen SMB2 og nyere. Serveren krever SMB-signering. Aktiver disse versjonene på utstyret (bærbar PC / arbeidsstasjon) du skal tilordne.

Starte serveren på nytt

MERK Kun serviceteknikere og administratorer har tillatelse til å starte serveren på nytt.

Slik starter du serveren på nytt:

1. Fra rullegardinlisten **Settings** (Innstillinger) velger du **Reboot Server** (Start server på nytt).
2. Velg **Reboot** (Start på nytt) for å starte systemet på nytt, eller **Cancel** (Avbryt) for avslutte uten å starte på nytt.
3. Angi årsaken til at du slår av serveren. Årsaken loggføres for feilsøkingens formål.



FORSIKTIG

Det må ikke være noen aktiv sekvenseringskjøring eller prøveklarkjøring under omstart. Hvis dette skjer, kan det føre til at data går tapt. Det kan ta flere minutter å starte serveren på nytt. Planlegg aktiviteten på laboratoriet rundt omstarten.

Slå av serveren

MERK Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å slå av serveren.

Slik slår du av Onsite Server:

1. I rullegardinlisten **Settings** (Innstillinger) velger du **Shut Down Server** (Slå av server).
2. Velg **Shut Down** (Slå av) for å slå av Onsite Server, eller velg **Cancel** (Avbryt) for å avslutte uten å slå av serveren.
3. Angi årsaken til at Onsite Server slås av.
Årsaken loggføres for feilsøkingsformål.



FORSIKTIG

Det må ikke være noen aktiv sekvenseringskjøring eller prøveklarkjøring når serveren slås av. Hvis dette skjer, kan det føre til at data går tapt.

Gjenopprette etter uventet avslutning

Hvis det oppstår et strømbrytning eller brukeren uventet slår av systemet under en analysekjøring, gjør systemet følgende:

- Starter automatisk VeriSeq NIPT Assay Software på nytt ved omstart.
- Registrerer at analysekjøringen mislyktes, og sender kjøringen tilbake til behandlingsskøen.
- Genererer utdata når analyser er fullført.

MERK Hvis analysen mislykkes, tillater VeriSeq NIPT Assay Software at systemet forsøker å kjøre analysen på nytt opptil tre ganger.

Miljøhensyn

Omgivelsestemperaturhensyn for Onsite Server vises i følgende tabell.

Høyde over havet	Omgivelsestemperatur ved drift	Omgivelsestemperatur utenfor drift
Havnivå	10 til 40 °C	0 til 60 °C

Høyde over havet	Omgivelsestemperatur ved drift	Omgivelsestemperatur utenfor drift
+10 000 fot	0 til 30 °C	-10 til 50 °C

Informasjon om kassering av elektronisk utstyr i henhold til direktivet om elektrisk og elektronisk avfall er angitt på nettstedet til Illumina på <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Kvalitetskontrollmetrikk

Metrikker og grenser for kvalitetskontroll for kvantifisering

Metrikk	Beskrivelse	Nedre grense	Øvre grense	Logisk forklaring
standard_r_squared	R-kvadratverdien av standardkurvemodellen.	0,980	Ikke aktuelt	Standardkurvemodeller med dårlig linearitet på dobbeltlogaritmisk sted er ikke gode predikatorer for sanne prøvekonsentrasjoner.
standard_slope	Standardkurvemodellens fall.	0,95	1,15	Standardkurvemodeller som faller utenfor forventede ytelsesbånd, tyder på en upålitelig modell.
ccn_library_pg_ul	Maksimalt tillatt prøvekonsentrasjon.	Ikke aktuelt	1000 pg/μl	Prøver med beregnede DNA-konsentrasjoner som overskrider spesifikasjonene, tyder på overflødig genomisk DNA-kontaminasjon.
median_ccn_pg_ul	Beregnet median konsentrasjonsverdi for alle prøver i partiet.	16 pg/μl	Ikke aktuelt	En sekvenserings-sammenslåing med riktig volum kan ikke ha et overflødig antall altfor fortynnede prøver. Partier med et stort antall fortynnede prøver tyder på feil under prøveklargjøringsprosessen.

Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering

Metrikk	Beskrivelse	Nedre grense	Øvre grense	Logisk forklaring
cluster_density	Klyngetetthet for sekvensering.	152 000 per mm ²	338 000 per mm ²	Strømningscelle med lav klyngetetthet genererer ikke nok avlesninger. Strømningsceller med for mange klynger gir vanligvis sekvenseringsdata av lav kvalitet.
pct_pf	Prosent avlesninger som passerer renhetsfilter.	≥ 50 %	Ikke aktuelt	Strømningsceller med ekstremt lav %PF kan ha unormal basegjengivelse, og vil sannsynligvis vise problemer med PF-avlesninger.
prephasing	Fraksjon av prefasing.	Ikke aktuelt	≤ 0,003	Empirisk optimaliserte anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Fraksjon av fasing.	Ikke aktuelt	≤ 0,004	Empirisk optimaliserte anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Anslått gjennomsnittlig antall unikt tilordnede fragmenter per prøve.	≥ 4 000 000	Ikke aktuelt	Bestemmes som minste observerte NES over normal populasjon.

Systemrapporter

Innledning

VeriSeq NIPT Assay Software genererer følgende rapportkategorier:

- Resultat- og varslingsrapporter.
- Prosessrapporter.

En rapport kan være informativ eller handlingsbasert.

- **Informational** (Informativ) – Prosessrelatert rapport som gir informasjon om analysefremdriften og kan brukes til å bekrefte at et bestemt trinn er fullført. Rapporten gir også informasjon om f.eks. kvalitetskontrollresultater og ID-numre.
- **Actionable** (Handlingsbasert) – Asynkron rapport aktivert av en systemhendelse eller brukerhandling som krever brukerens oppmerksomhet.

Denne delen beskriver de ulike rapportene og gir rapportinformasjon for LIMS-integrering.

Utdatafiler

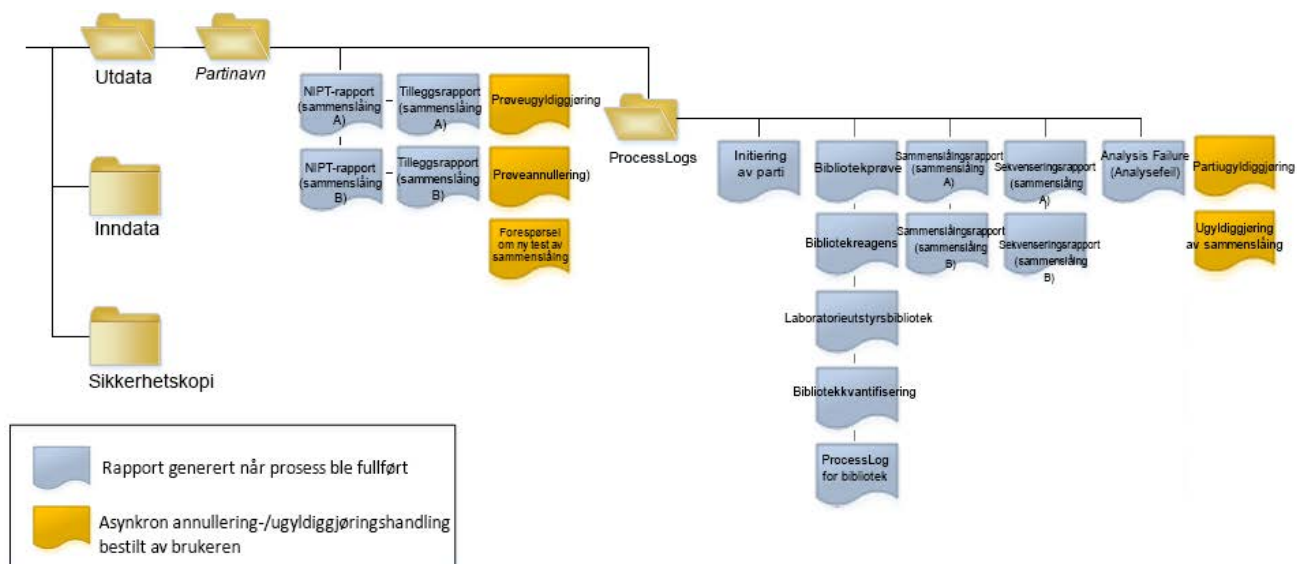
VeriSeq NIPT Assay Software-rapportene genereres på den interne harddisken på Onsite Server, som er koblet til brukerstasjonen som en skrivebeskyttet utdatamappe (Output). Hver rapport genereres med en tilhørende standard MD5-kontrollsumfil, som brukes til å verifisere at filen ikke er blitt endret.

Alle rapporter er formatert som tabulatordelelt ren tekst. Rapportene kan åpnes med ethvert tekstredigeringsprogram eller et program for data som er atskilt med tabulator, f.eks. Microsoft Excel®.

Filstruktur for rapporter

VeriSeq NIPT Assay Software lagrer rapporter i en bestemt struktur under mappen Output (Utdata).

Figur 4 Mappestruktur for VeriSeq NIPT Assay Software-rapporter



VeriSeq NIPT Assay Software lagrer rapporter til mappen *Batch Name* (Partinavn) på følgende måte:

- **Hovedmappe (mappen Batch Name (Partinavn))** – Inneholder rapporter som inneholder resultater eller er knyttet til LIMS-genererte e-postvarslinger. Se [Resultat- og varslingsrapporter på side 53](#) for mer informasjon.
- **Mappen ProcessLogs (Prosesslogger)** – Inneholder prosessrelaterte rapporter. Se [Prosessrapporter på side 70](#) for mer informasjon.

Du finner en liste over alle rapportene under [Oversikt over systemrapporter på side 49](#) (Oversikt over systemrapporter).

Oversikt over systemrapporter

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhet	Rapportens filnavnformat
NIPT-rapport på side 53	Handlingsbasert	Sammenslåing/strømningscelle	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplementary Report (Tilleggsrapport) på side 64	Handlingsbasert	Sammenslåing/strømningscelle	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Prøveugyldiggjøringsrapport på side 69	Handlingsbasert	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Prøveannulleringsrapport på side 70	Handlingsbasert	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing på side 70	Handlingsbasert	Sammenslåing	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Partiinitieringsrapport på side 71	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Partiugyldiggjøringsrapport på side 71	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhet	Rapportens filnavnformat
Bibliotekprøverrapport på side 72	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Bibliotekreagensrapport på side 73	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om laboratorieutstyrsbibliotek på side 74	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Bibliotekkvantifiseringsrapport på side 75	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Prosesslogg for bibliotek på side 76	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Sammenslåingsrapport på side 77	Informativ	Sammenslåing	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing på side 77	Informativ	Sammenslåing	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sekvenseringsrapport på side 78	Informativ	Sammenslåing/strømningscelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om mislykket analyse på side 79	Informativ	Sammenslåing/strømningscelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportgenereringshendelser

Rapport	Beskrivelse	Genereringshendelse
NIPT Report (NIPT-rapport)	Inneholder sluttresultatene av en vellykket analysekjøring.	<ul style="list-style-type: none"> Analyse av sekvenseringskjøring fullføres.
Supplementary Report (Tilleggsrapport)	Inneholder tilleggsresultater for en vellykket analysekjøring.	<ul style="list-style-type: none"> Både sekvenseringskjøringsanalysen og NIPT-rapporten er fullført.
Sample Invalidation (Prøveugydiggjøring)	Inneholder informasjon om en ugyldiggjort prøve.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker ugyldiggjør en prøve.
Sample Cancellation (Prøveannullering)	Inneholder informasjon om en annullert prøve.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker annullerer en prøve.
Pool Retest Request (Forespørsel om ny test av sammenslåing)	Angir at en andre sammenslåing kan genereres fra et eksisterende parti. Inneholder informasjon om statusen for ny test av sammenslåingen. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Bruker ugyldiggjør en sammenslåing.
Batch initiation (Initiering av parti)	Angir starten på en ny partibehandling.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker initierer et nytt parti.
Batch Invalidation (Partiugydiggjøring)	Inneholder informasjon om et brukerinitiert ugyldiggjort parti.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres.
Library Sample (Bibliotekprøve)	Oppgir alle prøver i partiet.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert.
Library Reagent (Bibliotekreagens)	Inneholder reagensinformasjon for bibliotekbehandling.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert.

Rapport	Beskrivelse	Genereringshendelse
Library Labware (laboratorieutstyrsbibliotek)	Inneholder laboratorieutstyr for bibliotekbehandling.	<ul style="list-style-type: none"> • Parti ugyldiggjøres. • Metode for bibliotekklargjøring fullføres. • Parti blir ikke kvantifisert.
Library Quant (Bibliotekkvantifisering)	Inneholder testresultater for bibliotekkvantifisering.	<ul style="list-style-type: none"> • Parti ugyldiggjøres. • Metode for bibliotekklargjøring fullføres. • Parti blir ikke kvantifisert.
Library Process Log (Prosesslogg for bibliotek)	Inneholder trinn som utføres under bibliotekbehandling.	<ul style="list-style-type: none"> • Parti ugyldiggjøres. • Metode for bibliotekklargjøring fullføres. • Parti blir ikke kvantifisert. • Partibehandling fullføres.
Pool (Sammenslåing)	Inneholder prøvesammenslåingsvolumer.	<ul style="list-style-type: none"> • Sammenslåingsmetode fullføres.
Pool Invalidation (Ugyldiggjøring av sammenslåing)	Inneholder informasjon om en brukerinitiert ugyldiggjort sammenslåing.	<ul style="list-style-type: none"> • Bruker ugyldiggjør en sammenslåing.
Sequencing (Sekvensering)	Inneholder kvalitetskontrollresultater for sekvensering.	<ul style="list-style-type: none"> • Kvalitetskontroll av sekvensering består. • Sekvensering mislykkes. • Sekvensering blir tidsavbrutt.
Analysis Failure (Analysefeil)	Inneholder analyseinformasjon om en mislykket sammenslåing.	<ul style="list-style-type: none"> • Analyse av sekvenseringskjøring mislykkes.

¹ Bruker ugyldiggjør en sammenslåing fra et gyldig parti som ikke overskrider maks. antall sammenslåinger.

Resultat- og varslingsrapporter

NIPT-rapport

NIPT-rapporten for VeriSeq NIPT Assay Software v2 inneholder resultatene av kromosomklassifisering formatert som én prøve per rad for hver prøve i sammenslåingen.

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	Ikke aktuelt.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	Ikke aktuelt.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Informasjon om prøvetype gitt av innsamlingspunkt eller laboratoriebruker. Bestemmer aneuploidiklassifisering, aneuploidirapportering og kvalitetskontrollkriterier.	Én av følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Ett) – Graviditet med ett embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoer. • Control (Kontroll) – Kontrollprøve av kjent kjønn og aneuploidiklassifisering. • NTC – Kontrollprøve uten templat (ingen DNA). • Not specified (Ikke angitt) – Det ble ikke oppgitt en prøvetype for denne prøven. 	utfall	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
sex_chrom	Forespørsel om kjønnskromosomanalyse. Bestemmer presentasjonen av aneuploidiklassifisering og kjønnskromosominformasjon.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Forespørsel om kjønnskromosom-aneuploidi- og kjønnsrapportering. • No (Nei) – Verken forespørsel om kjønnskromosom-aneuploidi- eller kjønnsrapportering. • SCA – Forespørsel om kjønnskromosom-aneuploidirapportering, ikke forespørsel om kjønnsrapportering. • Not specified (Ikke angitt) – Det ble ikke oppgitt et alternativ for kjønnskromosomrapportering for denne prøven. <p>NIPT-rapporten viser verdiene yes (ja), no (nei) og sca i kun små bokstaver.</p>	utfall	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>
screen_type	Screeningstype.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Grunnleggende) – Screening av kromosom 13, 18 eller 21. • Genomewide (Helgenom) – Screening av hele genomet. • Not specified (Ikke angitt) – Det ble ikke oppgitt en screeningstype for denne prøven. <p>NIPT-rapporten viser verdiene basic (grunnleggende) og genomewide (helgenom) i kun små bokstaver.</p>	tekst	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
flowcell	Strekkode for sekvenseringsstrømningscelle.	Ikke aktuelt.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
class_sx	Klassifisering av kjønnskromosom-aneuploidi.	<p>Én av følgende avhengig av valgte alternativer prøvetype og kjønnskromosomrapportering:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Avvik påvist) – Se anomaly_description for detaljer om avviket. • NO ANOMALY DETECTED (Avvik ikke påvist) – Negativ prøve og kjønn ikke rapportert. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Avvik ikke påvist – XX) – Negativ prøve med et hunnkjønnfoster. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Avvik ikke påvist – XY) – Negativ prøve med et hannkjønnfoster. • NOT REPORTABLE (Ikke rapporterbart) – Programvaren kunne ikke rapportere kjønnskromosom. • NO CHR Y PRESENT (Uten Y-kromosom) – Tvillinggraviditet uten påvist Y-kromosom. • CHR Y PRESENT (Med Y-kromosom) – Tvillinggraviditet med påvist Y-kromosom. • CANCELLED (Annullert) – Prøve annullert av brukeren. • INVALIDATED (Ugyldiggjort) – Prøve besto ikke kvalitetskontroll eller ble ugyldiggjort av brukeren. • NOT TESTED (Ikke testet) – Kjønnskromosom ble ikke testet. • Not applicable (Ikke aktuelt) – Kategorien er ikke aktuell for prøven. 	class_sx	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
class_auto	Klassifisering av aneuploidier i autosomer. Rapporteres som ANOMALY DETECTED (Avvik påvist) hvis det ble påvist et avvik i den valgte screeningstypen for prøven.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Avvik påvist) – Autosomt kromosomavvik påvist. • NO ANOMALY DETECTED (Avvik ikke påvist) – Autosomt kromosomavvik ikke påvist. • CANCELLED (Annullert) – Prøve annullert av brukeren. • INVALIDATED (Ugyldiggjort) – Prøve besto ikke kvalitetskontroll eller ble ugyldiggjort av brukeren. • Not applicable (Ikke aktuelt) – Kategorien er ikke aktuell for prøven. 	tekst	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>
anomaly_description	Streng i ISCN-stil som beskriver alle rapporterbare avvik. Flere avvik holdes adskilt med semikolon.	<p>DETECTED (Påvist): etterfulgt av strenger adskilt med semikolon som sammenkjeder følgende formater i kromosomrekkefølge: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2} (\.[0-9]{1,2})?)?){2}\) XO XXX XXY XYY</p> <p>eller NO ANOMALY DETECTED (Avvik ikke påvist) not applicable (Ikke aktuelt) INVALIDATED (Ugyldiggjort) CANCELLED (Annullert).</p>	tekst	<i>Strenger adskilt med semikolon og andre verdier beskrevet i avsnittet Regler for avviksbeskrivelser på side 61.</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
qc_flag	Resultater av kvalitetskontroll for analyse. Det er bare qc_flag-verdiene WARNING (Advarsel) og PASS (Bestått) som rapporterer resultater. Ingen andre verdier gjør det.	Én av følgende: <ul style="list-style-type: none">• PASS (Bestått)• WARNING (Advarsel)• FAIL (Ikke bestått)• CANCELLED (Annullert)• INVALIDATED (Ugyldiggjort)• NTC_PASS	utfall	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
qc_reason	Informasjon om mislykket kvalitetskontroll eller advarsel.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (Ingen) (kvalitetskontrollstatus = PASS (Bestått)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Flere avvik detektert) (Kvalitetskontrollstatus = WARNING (Advarsel)) • FAILED iFACT (Mislykket iFact) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Data utenfor forventet område) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Fragmentstørrelsesdistribusjon utenfor forventet område) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Strømningscelledata utenfor forventet område) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Kan ikke estimere føtal fraksjon) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Sekvenseringsdata utenfor forventet område) • UNEXPECTED DATA (Uventede data) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-prøve med høy dekning) • CANCELLED (Annullert) • INVALIDATED (Ugyldiggjort) 	tekst	<i>Verdier angitt i forhåndsinnstilte verdialternativer.</i>

Kolonne	Beskrivelse	Forhåndsinnstilte verdialternativer	Type	Regex
ff	Anslått føtal fraksjon.	Prosent prøve-cfDNA fra foster avrundet til nærmeste heltall. Resultater mindre enn 1 % presenteres som < 1 %.	tekst	<i>Ikke aktuelt.</i>

Regler for avviksbeskrivelser

Hvis VeriSeq NIPT Assay Software v2-analysen identifiserer et avvik, viser feltet `anomaly_description` i NIPT-rapporten verdien `DETECTED` (Påvist) etterfulgt av en tekststreng. Denne teksten beskriver alle rapporterbare avvik basert på stilen til International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). Strengen inneholder flere elementer adskilt av semikolon. Hvert element representerer en trisomi eller monosomi i et autosom, en kjønnskromosom-aneuploidi eller en partiell delesjon eller duplisering.

Trisomi- og monosomielementene betegnes som henholdsvis `+<chr>` og `-<chr>`, der `<chr>` er kromosomnummeret.

For eksempel vises en prøve med en trisomi på kromosom 5 på følgende måte:

+5

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

-6

Kjønnskromosom-aneuploidier bruker standard notasjon med følgende mulige verdier:

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

Partielle delesjoner eller dupliseringer rapporterer kun for autosomer, og vises kun i helgenomscreeninger. Syntaksen til en partiell delesjon eller duplisering er `<type>(<chr>)(<start band><end band>)`, der følgende er sant:

- `<type>` er hendelsestypen, enten `del` for delesjon eller `dup` for duplisering.
- `<chr>` er kromosomtallet.
- `<start band>` er cytobåndet som inneholder starten på hendelsen.
- `<end band>` er cytobåndet som inneholder slutten på hendelsen.

For eksempel vises en partiell delesjon eller duplisering, der cytobåndet på p13 på kromosom 19 har en duplisering, slik:

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

Feltet `anomaly_description` følger fire sorteringsregler:

1. Elementer sorteres etter kromosomtallet, uavhengig av om det er et helt kromosom eller en partiell delesjon eller duplisering. Hvis det finnes en kjønnskromosom-aneuploid, vises den sist.
2. Når det gjelder avvik med samme kromosom, kommer aneuploidier av hele kromosomet før partielle delesjoner eller dupliseringer.
3. Når det gjelder partielle delesjoner eller dupliseringer med samme kromosom, kommer delesjoner før dupliseringer.

4. Partielle delesjoner eller dupliseringer av samme type i samme kromosom sorteres etter startbasen, som vises i tilleggsrapporten.

MERK For helgenomscreeninger kan programvaren rapportere at en aneuploidi og en partiell delesjon eller duplisering påvirker det samme kromosomet. Hvis dette resultatet oppstår, ser du i tilleggsrapporten for å finne flere beregninger som kan hjelpe til med tolkningen.

Kvalitetskontrollårsaksmeldinger

Kolonnen qc_reason i NIPT Report (NIPT-rapport) viser en kvalitetskontrollfeil eller kvalitetskontrolladvarsel når analyseresultater faller utenfor det forventede området for en analytisk kvalitetskontrollmetrikk. Kvalitetskontrollfeil resulterer i fullstendig undertrykkelse av resultater for kromosom-aneuploidi, kjønn, resultater i tilleggsrapporten og estimert føtal fraksjon, som svarer til følgende felt i NIPT-rapporten: class_auto, class_sx, anomaly_description og ff.

Kvalitetskontrollårsaksmelding	Beskrivelse	Anbefalt handling
FAILED iFACT (Mislykket iFact)	iFACT (Individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (Individuell konfidensstest for føtal aneuploidi)) – Kvalitetskontrollmetrikk som kombinerer estimat av føtal fraksjon med kjøringsmetriker knyttet til dekning for å avgjøre om systemet har tilstrekkelig statistisk konfidens til å gi en betegnelse for en gitt prøve.	Behandle prøven på nytt.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Data utenfor forventet område)	Det gjennomsnittlige avviket fra euploid dekning stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Behandle prøven på nytt.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Fragmentstørrelsesdistribusjon utenfor forventet område)	Fordelingen av fragmentstørrelser stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Behandle prøven på nytt.

Kvalitetskontrollårsaksmelding	Beskrivelse	Anbefalt handling
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Strømningscelldata utenfor forventet område)	Strømningscelldata stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes feil i oppsett av strømningscelle.	Behandle prøven på nytt.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Kan ikke estimere føtal fraksjon)	Et gyldig estimat for føtal fraksjon kan ikke genereres.	Behandle prøven på nytt.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Sekvenseringsdata utenfor forventet område)	Angitte sekvenseringsdata stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Sekvenser strømningscellen på nytt.
UNEXPECTED DATA (Uventede data)	Rapporten genererer et kvalitetskontrollproblem som ikke svarer til noen av de andre kvalitetskontrollårsakene som er oppført i denne tabellen.	Kontakt teknisk støtte hos Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Flere avvik detektert)	To eller flere rapporterbare avvik (inkludert aneuploidier av hele kromosomet og CNV-hendelser) er detektert i prøven. Deteksjon av flere avvik kan tyde på feilbehandling av prøven eller en mer sjelden hendelse, f.eks. malign sykdom hos mor. Denne meldingen er en advarsel. Den representerer ikke en kvalitetskontrollfeil. Resultater rapporteres slik at du kan se de detekterte avvikene. Det kan derimot være nødvendig å behandle prøven på nytt.	Behandle prøven på nytt.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-prøve med høy dekning)	Høy dekning detektert for en NTC-prøve (ikke forventet DNA-materiale). Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Behandle prøven på nytt.
CANCELLED (Annullert)	Prøven ble annullert av en bruker.	Ikke aktuelt.

Kvalitetskontrollårsaksmelding	Beskrivelse	Anbefalt handling
INVALIDATED (Ugyldiggjort)	Prøven ble ugyldiggjort av en bruker.	Ikke aktuelt.

Supplementary Report (Tilleggsrapport)

Tilleggsrapporten inneholder data for flere metrikker basert på et parti, en prøve eller region. I denne rapporten representerer hver rad en metrikk. Flere metrikker gjelder for samme parti, prøve eller region. Den tabulatorelte filen har seks kolonner, som beskrevet i tabellen nedenfor.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
flowcell	Strømningscellens strekkode.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Navn på det relevante partiet.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Prøvens strekkode.	tekst	I/A (ikke aktuelt) for metrikker per parti. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Enten hele kromosomet eller en beskrivelse av regionen av den partielle delesjonen eller dupliseringen.	tekst	I/A (ikke aktuelt) for metrikker per parti eller per prøve. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – for metrikker for hele kromosomregionen. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?{2}\)</code> – for metrikker for region med partiell delesjon eller duplisering.
metric_name	Navn på den beskrevne metrikken.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Metrikkens verdi.	varierer	Se Metrikker i tilleggsrapport på side 64 .

Metrikker i tilleggsrapport

Tilleggsrapporten inneholder data for følgende metrikker. Hver metrikk vises enten per parti, per prøve eller per region.

Metrikker for kromosom X vises bare hvis du velger kjønnskromosomalalternativet Yes (Ja) eller SCA.

Verdiområder vises som minimumsverdi, maksimumsverdi omgitt av enten vanlige parenteser eller hakeparenteser. Vanlige parenteser angir at en grenseverdi er ekskludert fra området. Hakeparenteser angir at en grenseverdi er inkludert i området. Inf er en forkortelse for infinity (uendelig).

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller verdiområde
genome_ assembly	Per parti	Koordinatsystemet for innretting av sekvenseringsdata og koordinater for rapportregioner. Alltid GRCh37 for VeriSeq NIPT Solution v2.	tekst	^GRCh37\$
frag_size_dist	Per prøve	Standardavvik for forskjellene mellom faktisk og forventet kumulativ fordeling av fragmentstørrelser.	flyt	(0, Inf)
fetal_fraction	Per prøve	Rapportert føtal fraksjon.	flyt	(0, 1)
NCV_X	Per prøve	Normalisert kromosomverdi for X-kromosom. Vises bare hvis alternativet for kjønnskromosomrapportering tillater det. Ellers vises denne metrikken som NOT TESTED (Ikke testet).	flyt	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Per prøve	Normalisert kromosomverdi for Y-kromosom. Vises bare hvis alternativet for kjønnskromosomrapportering tillater det. Ellers vises denne metrikken som NOT TESTED (Ikke testet).	flyt	(-Inf, Inf)
number_of_ cnv_events	Per prøve	Antall regioner med partiell delesjon eller duplikasjon påvist i prøven.	heltall	(0, Inf)
non_ excluded_ sites	Per prøve	Antall resterende avlesninger etter filtrering som teller for analysen.	heltall	(0, Inf)

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller verdiområde
region_classification	Per region	Systemets regionsklassifisering i samme format som feltet anomaly_description i NIPT-rapporten. Hvis ingen rapporterbar kjønnskromosomavvik påvises for kromosom X, er regionklassifiseringen identisk med verdien class_sx i NIPT-rapporten. Verdialternativer (regex): DETECTED (Påvist): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (Påvist): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}) NO ANOMALY DETECTED (Ingen avvik påvist); DETECTED (Påvist): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (Ingen avvik påvist) - XX NO ANOMALY DETECTED (Ingen avvik påvist) - XY NOT REPORTABLE (Ikke rapporterbart) CHR Y PRESENT (Med Y-krom.) CHR Y NOT PRESENT (Uten Y-krom.)	tekst	Verdier spesifisert under Description (Beskrivelse).
chromosome	Per region	Kromosomsymbolet.	tekst	chr[12]?[0-9X]
start_base	Per region	Den første basen som er inkludert i regionen.	heltall	[1, Inf)
end_base	Per region	Den siste basen som er inkludert i regionen.	heltall	[1, Inf)
start_cytoband	Per region	Cytogenetisk bånd for den første basen som er inkludert i regionen.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?
end_cytoband	Per region	Cytogenetisk bånd for den siste basen som er inkludert i regionen.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?
region_size_mb	Per region	Størrelsen på regionen i megabaser.	flyt	(0, Inf)

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller verdiområde
region_llr_trisomy	Per region	LLR-scoren (Log-Likelihood Ratio) for trisomi for regionen. Indikerer evidens for trisomi sammenlignet med evidens for ingen endring (disomi). Trisomi betegnes hvis denne LLR-scoren overstiger en forhåndsbestemt terskel. For partielle delesjoner eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en økning (dup). Ellers vises denne metrikken som not applicable (ikke aktuelt).	flyt	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Per region	LLR-scoren for monosomi for regionen. Indikerer evidens for monosomi sammenlignet med evidens for ingen endring (disomi). Monosomi betegnes hvis denne LLR-scoren overstiger en forhåndsbestemt terskel. For partielle delesjoner eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en reduksjon (del). Ellers vises denne metrikken som not applicable (ikke aktuelt). Denne metrikken vises som NOT TESTED (Ikke testet) hvis du velger grunnleggende screeningstype.	flyt	(-Inf, Inf)

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller verdiområde
region_t_stat_ long_reads	Per region	T-statistikk for regionen. T-statistikk er forskjellen i dekning mellom regionen og resten av genomet, sammenlignet med variasjonen i prøven. Dette er en signal-til-støy-metrikk som fanger opp endringer i dekning i regionen. «long_reads» indikerer at dekningen som brukes for denne t-statistikken, omfatter hele området med fragmentstørrelser som brukes i analyse. T-statistikk kombineres med den estimerte føtale fraksjonen for prøven for å generere LLR-scorer.	flyt	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Per region	Andelen av det føtale materialet som har aneuploidi. Denne metrikken er basert på forholdet mellom den føtale fraksjonen som er avledet fra dekningen i regionen, og den føtale fraksjonen for prøven. I prøver med en føtal fraksjon nær null, kan mosaikkforhold gi negative verdier på grunn av variabilitet i estimatet av den føtale fraksjonen i prøven som er brukt i beregningen.	flyt	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Per region	LLR-scoren for trisomi beregnet ved hjelp av den føtale fraksjonen avledet fra dekningen i regionen i stedet for den føtale fraksjonen for prøven. For partielle delesjoner eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en økning (dup). Ellers vises denne metrikken som not applicable (ikke aktuelt).	flyt	(-Inf, Inf)

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse	Type	Regex eller verdiområde
region_ mosaic_llr_ monosomy	Per region	LLR-scoren for monosomi beregnet ved hjelp av den føtale fraksjonen avledet fra dekningen i regionen i stedet for den føtale fraksjonen for prøven. For partielle delesjoner eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en reduksjon (del). Ellers vises denne metrikken som not applicable (ikke aktuelt). Denne metrikken vises som NOT TESTED (Ikke testet) hvis du velger grunnleggende screening.	flyt	(-Inf, Inf)

Prøveugyldiggjøringsrapport

Systemet genererer en prøveugyldiggjøringsrapport for hver prøve som er ugyldiggjort eller angitt som ikke bestått.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_ name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Den ugyldiggjorte prøvens unike strekkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brukerens årsak til prøveugyldiggjøring.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brukernavnet til operatøren som ugyldiggjorde eller anga prøven som ikke bestått.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og klokkeslett da prøven ble ugyldiggjort.	ISO 8601-tidsstempel	

Prøveannulleringsrapport

Systemet genererer en prøveannulleringsrapport for hver prøve som annulleres.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Den annullerte prøvens unike strekkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brukerens årsak til prøveannullering.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brukernavnet til operatøren som annullerte prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og klokkeslett for prøveannullering.	ISO 8601-tidsstempel	

Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing

Rapporten for forespørsel om ny test av sammenslåing angir at en ugyldiggjort sammenslåing kan slås sammen på nytt. Systemet genererer en rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing når de første to sekvenskjøringene (sammenslåingene) for denne sammenslåingstypen, er ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Sammenslåingstypen.	utfall	A B C E
reason	Brukerens årsak til å ugyldiggjøre forrige sammenslåing.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og klokkeslett for forespørsel.	ISO 8601-tidsstempel	

Prosessrapporter

Denne delen gir informasjon om prosessrapportene som genereres av VeriSeq NIPT Assay Software.

Partiinitieringsrapport

Systemet genererer en partiinitieringsrapport ved vellykket initiering og validering av et parti før plasmaisolering. Rapporten kan sendes til LIMS for å angi at partiet er opprettet og for å gi en liste over tilknyttede prøver.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Prøvestrekkodens prøvetype.	utfall	ett kontroll tvilling ntc
well	Brønn tilknyttet en prøve.	tekst	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Analysenavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Metodeversjon for analyseautomasjon.	tekst	VeriSeq NIPT v2-analyse
workflow_manager_version	Versjon av Workflow Manager tilknyttet partiet.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Partiugyldiggjøringsrapport

Systemet genererer en partiugyldiggjøringsrapport når partiet er ugyldiggjort eller ikke har bestått.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brukerens årsak til partiugyldiggjøring.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialene til operatøren som ugyldiggjør partiet.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og klokkeslett da partiet ble ugyldiggjort.	ISO 8601-tidsstempel	

Bibliotekprøverapport

Systemet genererer en bibliotekprøverapport hvis et parti mislykkes eller er ugyldig, ved fullført bibliotek og ved fullført kvantifisering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Prøvestatus etter at analysetrinnene er fullført.	utfall	bestått ikke bestått
qc_reason	Årsak til kvalitetssikringsstatus.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Innledende volum i blodprøvetakingsrør i ml på tidspunktet for plasmaisolering.	flyt	
index	Indeks tilknyttet en prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekkonsentrasjon i pg/ μ l.	flyt	
plasma_isolation_comments	Brukerkommentarer når plasmaisolering utføres (fritekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Brukerkommentarer når cfDNA-ekstraksjon utføres (fritekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Brukerkommentarer når bibliotekklargjøring utføres (fritekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Brukerkommentarer når kvantifisering utføres (fritekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Bibliotekreagensrapport

Systemet genererer en Library Reagent Report (Bibliotekreagensrapport) når et parti mislykkes eller ugyldiggjøres, når et bibliotek fullføres og når en kvantifisering fullføres.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Prosessnavn i formatet PROSESS:delprosess. Verdialternativer: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EKSTRAKSJON) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANTIFISERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (SAMMENSLÅING) – 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	Reagensstrekkekode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Utløpsdato i produsentens format.	tekst	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Operatørens brukernavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel for initiering knyttet til reagens.	ISO 8601-tidsstempel	

Rapport om laborieutstyrbibliotek

Systemet genererer en rapport om laborieutstyrbibliotek når et parti mislykkes eller ugyldiggjøres, når et bibliotek fullføres og når en kvantifisering fullføres.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Navn på laborieutstyr.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Strekkode for laborieutstyr.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel for initiering knyttet til laborieutstyr.	ISO 8601-tidsstempel	

Bibliotekkvantifiseringsrapport

Systemet genererer en bibliotekkvantifiseringsrapport når en kvantifisering er fullført.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Numerisk ID.	lang	
instrument	Navn på kvantifiseringsinstrument (fritekst).	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	R-kvadrert.	flyt	
standard_intercept	Skjæringspunkt.	flyt	
standard_slope	Helning.	flyt	
median_ccn_pg_ul	Median prøvekonsentrasjon.	flyt	
qc_status	Kvalitetskontrollstatus for kvantifisering.	utfall	bestått ikke bestått
qc_reason	Beskrivelse av årsaken til feilen hvis relevant.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Tidsstempel for initiering knyttet til kvantifisering.	ISO 8601-tidsstempel	

Prosesslogg for bibliotek

Systemet genererer en bibliotekprosesslogg når en partiprosess starter, fullføres eller mislykkes, når et parti mislykkes eller ugyldiggjøres, og når en analyse fullføres (genereres per sammenslåing).

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Navn på partiprosess i formatet PROSESS:delprosess. Verdialternativer: ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EKSTRAKSJON) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (KVANTIFISERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (SAMMENSLÅING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	tekst	^[A-Z]{1,36}:[a-zA-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 start av partiprosess.	ISO 8601-tidsstempel	
finished	Dato og tidspunkt for fullført eller mislykket partiprosess.	ISO 8601-tidsstempel	
status	Aktuelt parti.	utfall	completed (fullført) failed (mislykket) started (startet) aborted (avbrutt)

Sammenslåingsrapport

Systemet genererer en sammenslåingsrapport ved fullført bibliotek, ved mislykket parti og ved partiugydiggjøring hvis hendelsen forekommer etter at sammenslåing har startet.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkode tilknyttet en prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Sammenslåingstype tilknyttet en prøve.	utfall	A B C E
pooling_volume_ul	Sammenslåingsvolum i µl.	flyt	
pooling_comments	Brukerkommentarer når sammenslåing utføres (fritekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing

Systemet genererer en ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing når sammenslåingen er ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkode for den ugyldiggjorte sammenslåingen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brukerens årsak til ugyldiggjøring av sammenslåingen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialene til operatøren som ugyldiggjorde sammenslåingen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og klokkeslett da sammenslåingen ble ugyldiggjort.	ISO 8601-tidsstempel	

Sekvenseringsrapport

Systemet genererer en sekvenseringsrapport for sekvenseringskjøringen når sekvensering fullføres eller sekvensering blir tidsavbrutt.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkekode tilknyttet sekvenseringskjøring.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekvenseringsinstrumentets serienummer.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Strømningscelle tilknyttet sekvenseringskjøring.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Sammenkjeding av programvarens program/versjon som brukes for å generere dataene på sekvenseringsinstrumentet.	tekst	
run_folder	Sekvenseringskjøringens mappenavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Sekvenseringskjøringens status.	utfall	fullført tidsavbrutt ikke bestått
qc_status	Sekvenseringskjøringens kvalitetssikringsstatus.	utfall	bestått ikke bestått feil
qc_reason	Kvalitetssikringsårsaker for mislykket kvalitetssikring, verdier adskilt med semikolon.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Klyngetetthet (median per strømningscelle på tvers av fliser).	flyt	
pct_q30	Prosentbaser over Q30.	flyt	
pct_pf	Prosent avlesninger som passerer filter.	flyt	
phasing	Fasing.	flyt	
prephasing	Prefasing.	flyt	

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
predicted_ aligned_ reads	Forutsette innrettede avlesninger.	lang	
started	Tidsstempel tilknyttet sekvenseringsstart.	ISO 8601- tidsstempel	
completed	Tidsstempel tilknyttet sekvenseringsfullføring.	ISO 8601- tidsstempel	

Rapport om mislykket analyse

Systemet genererer en Analysis Failure Report (Analysefeilrapport) når det maksimale antallet analyseforsøk for sekvenseringskjøringen mislykkes.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Partinavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkekode knyttet til mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Strømningscelle-strekkekode knyttet til mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Sekvenseringskjøringsmappe knyttet til mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	Sekvenseringskjøringsstatus knyttet til mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Tidsstempel knyttet til analysestart.	ISO 8601- tidsstempel	
timefinished	Tidsstempel knyttet til analyse mislyktes.	ISO 8601- tidsstempel	

Feilsøking

Innledning

Feilsøkingshjelpen i VeriSeq NIPT Solution v2 omfatter følgende funksjoner:

- Varslinger fra VeriSeq NIPT Assay Software og systemet.
- Anbefalte handlinger for systemproblemer.
- Instruksjoner for gjennomføring av forebyggende analyser og feilanalyser ved hjelp av forhåndsinstallerte testdata.

Varslinger i Assay Software

Denne delen beskriver varslingene i VeriSeq NIPT Assay Software.

Fremdriftsvarslinger

Fremdriftsvarslinger angir analysens normale fremdrift. Disse varslingene loggføres som Activities (Aktiviteter) og krever ingen brukerhandlinger.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Batch initiation (Initiering av parti)	Bibliotekklargjøring	Bruker opprettet et nytt parti.	Aktivitet	Ja	Ikke aktuelt.
Batch Library Complete (Partibibliotek fullført)	Bibliotekklargjøring	Bibliotek fullført for det aktuelle partiet.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Pool Complete (Sammenslåing fullført)	Bibliotekklargjøring	Sammenslåing er generert fra et parti.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Sequencing Started (Sekvensering startet)	Sekvensering	Systemet har detektert en ny sekvenseringsdatamappe.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Sequencing QC passed (Kvalitetskontroll av sekvensering godkjent)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen er fullført, og kvalitetskontroll av sekvensering ble godkjent.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekvenseringskjøring knyttet til sammenslåing)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen er blitt knyttet til en kjent sammenslåing.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Analysis Started (Analyse startet)	Analyse	Analyse er startet for den spesifiserte sekvenseringskjøringen.	Aktivitet	Ja	Ikke aktuelt.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse fullført og NIPT-rapport generert)	Etter analyse	Analysen er fullført og rapporter er generert.	Aktivitet	Ja	Ikke aktuelt.

Ugyldiggjøringsvarslinger

Ugyldiggjøringsvarslinger angir hendelser som forekommer i systemet fordi brukeren ugyldiggjør et parti eller en sammenslåing gjennom Workflow Manager. Disse varslingene logges som «Notices» (Merknader), og krever ingen brukerhandlinger.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Batch Invalidation (Partiugyldiggjøring)	Bibliotekklargjøring	Bruker ugyldiggjorde et parti.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Pool Invalidation – Repool (Ugyldiggjøring av sammenslåing – slå sammen på nytt)	Bibliotekklargjøring	Bruker ugyldiggjorde den første mulige sammenslåingen (av en viss type) for partiet.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Ugyldiggjøring av sammenslåing – bruk en ny aliquot)	Bibliotekklargjøring	Bruker ugyldiggjorde den første mulige sammenslåingen (av en viss type) for partiet.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekvensering fullført, sammenslåing ugyldiggjort)	Sekvensering	Sekvenseringen ble fullført, men brukeren ugyldiggjorde sammenslåingen.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Besto kvalitetskontroll for sekvensering – alle prøver er ugyldige)	Kvalitetskontroll for sekvensering	Kvalitetskontrollen for sekvenseringskjøringen er fullført, men alle prøver er ugyldige.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse fullført, sammenslåing ugyldiggjort)	Etter analyse	Analysen ble fullført, men brukeren ugyldiggjorde sammenslåingen.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.

Varslinger om gjenopprettelige feil

Gjenopprettelige feil er tilstander som VeriSeq NIPT Assay Software kan gjenopprettes fra, når brukeren følger den anbefalte handlingen. Hvis problemet vedvarer, kontakter du teknisk støtte hos Illumina.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Missing Instrument Path (Instrumentbane mangler)	Sekvensering	Systemet kan ikke finne / koble til en ekstern sekvenseringsmappe.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95 Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Ikke nok diskplass for sekvensering)	Sekvensering	Systemet har detektert en ny sekvenseringsdatamappe, men beregner at det ikke er nok diskplass til dataene.	Varsel	Ja	<ol style="list-style-type: none"> Kontroller ledig diskplass. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Frigjør diskplass eller sikkerhetskopier data. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Sequencing Run Invalid Folder (Ugyldig sekvenseringskjøringsmappe)	Sekvensering	Ugyldige tegn i sekvenseringskjøringsmappen.	Advarsel	Ja	Navnet på sekvenseringskjøringsmappen er feil. Gi kjøringen et gyldig navn.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekvensering startet, men fil med sammenslåingsstrekke mangler)	Sekvensering	Programvaren har ikke detektert filen som inneholder sammenslåingsstrekken, 30 minutter etter at sekvenseringen startet.	Advarsel	Ja	Mulig feil på instrument eller NAS. Kontroller instrumentkonfigurasjonen og nettverkstilkoblingen. Systemet vil fortsette å se etter filen med sammenslåingsstrekken frem til sekvenseringen er fullført.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Kan ikke verifisere at sekvenseringskjøringen er fullført)	Sekvensering	Programvaren kan ikke lese filen som angir status for fullført kjøring i sekvenseringsmappen.	Advarsel	Ja	Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Missing Sample Attributes (Prøveattributter mangler)	Før analyse	Programvaren kan ikke finne en definisjon for prøvetype, et alternativ for kjønnskromosom-rapportering eller en screeningtype for noen av prøvene.	Merknad	Ja	Ett eller flere prøveattributter er ikke angitt for den spesifiserte prøven. Angi de manglende prøveattributtene i Workflow Manager eller ugyldiggjør prøven for å gjøre det mulig for programvaren å fortsette.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Sample Sheet Generation failed (Generering av prøveark mislyktes)	Før analyse	Programvaren kunne ikke generere prøveark.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontroller ledig diskplass. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Hvis det er for lite ledig diskplass, må du frigjøre diskplass eller sikkerhetskopiere data. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Unable to check disk space (Kan ikke kontrollere diskplass)	Før analyse	Programvaren kunne ikke kontrollere diskplassen.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95 Handlings-ID 2 på side 95. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Ikke nok diskplass for analyse)	Før analyse	Programvaren detekterte at det ikke er nok ledig diskplass til å starte en ny analysekjøring.	Varsel	Ja	<p>Frigjør diskplass eller sikkerhetskopier data. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95 Handlings-ID 3 på side 96.</p>
Unable to launch Analysis Pipeline (Kan ikke starte Analysis Pipeline)	Før analyse	Programvaren kunne ikke starte en analysekjøring for den gitte sekvenserings-mappen.	Varsel	Ja	<p>Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.</p>

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Sequencing folder Read/Write permission failed (Lese-/skrivetillatelse til sekvenserings-mappe mislyktes)	Før analyse	Programvaretesten som kontrollerer lese-/skrivetillatelsen til sekvenserings-mappen mislyktes.	Advarsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstil-koblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.
Analysis Failed - Retry (Analyse mislyktes – prøv på nytt)	Analyse	Analysen mislyktes. Prøver på nytt.	Merknad	Ja	Ingen
Results Already Reported (Resultater allerede rapportert)	System	Programvaren oppdaget at en NIPT-rapport allerede er generert for den aktuelle sammenslåings-typen.	Aktivitet	Ja	Ingen

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Unable to deliver email notifications (Kan ikke levere e-postmeldinger)	System	Systemet kan ikke levere e-postmeldinger.	Advarsel	I/A	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kontroller om e-postkonfigurasjonen som er definert på systemet, er gyldig. Se Konfigurere systemvarslinger via e-post på side 34. 2. Send en testmelding via e-post. Se Konfigurere systemvarslinger via e-post på side 34. 3. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.
Time Skew Detected (Tidsforskyvning detektert)	Bibliotekklargjøring	Programvaren oppdaget en tidsforskyvning på over 1 minutt mellom tidsstempelet i Workflow Manager og den lokale tiden på serveren.	Advarsel	Nei	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kontroller den lokale tiden på Workflow Manager-maskinen. 2. Kontroller den lokale tiden på Onsite Server som vises i nettgrensesnittet (fanen Server Status (Serverstatus)).

Varslinger om ugjenopprettbare feil

Uopprettelige feil er tilstander som oppstår på et nivå der ingen videre handling kan gjenoppta gjennomføringen av analysen.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Batch Failure (Mislykket parti)	Bibliotek- klargjøring	Kvalitetskontroll av parti mislyktes.	Merknad	Ja	Start bibliotek-klargjøring på nytt.
Report Generating Failure (Mislykket rapport-generering)	Rapportering	Systemet kan ikke generere en rapport.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontroller ledig diskplass. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Hvis det er for lite ledig diskplass, må du frigjøre diskplass eller sikkerhets-kopiere data. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Kan ikke analysere kjørings-parameterfil)	Sekvensering	Systemet kan ikke åpne/analysere filen RunParameters.xml.	Advarsel	Ja	<p>Filen RunParameters.xml er skadet. Kontroller instrument-konfigurasjonen, og sekvenser sammenslåingen på nytt.</p>

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Unrecognized Run Parameters (Ukjente kjørings-parametere)	Sekvensering	Programvaren leser av kjørings-parametere som ikke er kompatible.	Advarsel	Ja	Programvaren kan ikke konstruere sekvenserings-kjørings-parametrene fra instrument-konfigurasjonsfilen. Kontroller instrument-konfigurasjonen, og sekvenser sammenslåingen på nytt.
Invalid Run Parameters (Ugyldige kjørings-parametere)	Sekvensering	Programvaren leser av påkrevde kjørings-parametere som ikke er kompatible med analysen.	Advarsel	Ja	Programvarens kompatibilitets-kontroll mislyktes. Kontroller instrument-konfigurasjonen, og sekvenser sammenslåingen på nytt.
No Pool Barcode found (Ingen sammenslåings-strekkode funnet)	Sekvensering	Programvaren kan ikke knytte strømningscellen for sekvenserings-kjøringen til en kjent sammenslåings-strekkode.	Advarsel	Ja	Feil sammenslåings-strekkode kan være angitt. Sekvenser sammenslåingen på nytt.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekvensering fullført, men fil med sammenslåings-strekkode mangler)	Sekvensering	Sekvenserings-kjøringen ble fullført, men filen som inneholder sammenslåings-strekkoden, ble ikke detektert.	Varsel	Ja	Mulig feil på sekvenserings-instrumentet. Kontakt teknisk støtte hos Illumina for hjelp.
Unable to read Pool Barcode File (Kan ikke lese av sammenslåings-strekkodefilen)	Sekvensering	Filen som inneholder sammenslåings-strekkoden, er skadet.	Varsel	Ja	Mulig feil på sekvenserings-instrumentet eller nettverket. Kontakt teknisk støtte hos Illumina for hjelp.
Pool Barcode File Mismatch (Samsvarsfeil i sammenslåings-strekkodefil)	Sekvensering	Den detekterte sammenslåings-strekkodefilen refererer til en annen strømningscelle-ID enn den som er knyttet til sekvenserings-kjøringen.	Varsel	Ja	Mulig feil på sekvenserings-instrumentet. Kontakt teknisk støtte hos Illumina for hjelp.
Sequencing Timed Out (Sekvensering ble tidsavbrutt)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen ble ikke fullført innenfor en gitt tidsramme.	Advarsel	Ja	Kontroller sekvenserings-instrumentet og nettverkstil-koblingen. Sekvenser sammenslåingen på nytt.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Sequencing QC files generation failed (Mislykket generering av kvalitetskontrollfiler for sekvensering)	Kvalitetskontroll for sekvensering	Sekvenseringskjøringen er fullført, men interop QC-filene er skadet.	Varsel	Ja	Kontrollerer sekvenseringsinstrumentet og nettverkstil-koblingen. Sekvenser sammenslåingen på nytt.
Sequencing QC failed (Mislykket kvalitetskontroll av sekvensering)	Kvalitetskontroll for sekvensering	Sekvenseringskjøringen er fullført, og kvalitetskontroll av sekvensering mislyktes.	Merknad	Ja	Sekvenser sammenslåingen på nytt.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analyse mislyktes maksimalt antall ganger)	Analyse	Alle analyseforsøk mislyktes. Ingen flere forsøk.	Advarsel	Ja	Sekvenser den andre sammenslåingen på nytt.
Analysis Post-Processing Failed (Etterbehandling av analyse mislyktes)	Etter analyse	Programvaren kunne ikke etterbehandle analyseresultatene.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstil-koblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Analysis Upload Failed (Opplasting av analyse mislyktes)	Etter analyse	Programvaren kan ikke laste opp analyse-resultatene til databasen.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none">Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 95.Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til teknisk støtte hos Illumina.

Prosedyrer for anbefalt handling

Handlings-ID	Anbefalt handling	Trinn
1	Kontroller nettverkstilkoblingen.	<p>Sørg for at NAS for ekstern lagring og den lokale maskinen er i samme nettverk.</p> <ol style="list-style-type: none">På en Windows-kommandolinje (cmd) skriver du inn følgende kommando: ping <Server IP> Hvis du bruker en NAS, må du også kontrollere tilkoblingen til NAS.Kontroller at ingen pakker mangler. Hvis det mangler pakker, kontakter du IT-administratoren.Slik tester du tilkoblingen:<ol style="list-style-type: none">Logg på Onsite Server-nettgrensesnittet.Velg Folder (Mappe) i instrumentbordmenyen.Velg Test, og bestem om testen er bestått. Hvis testen ikke er bestått, ser du under Redigere en delt nettverksstasjon på side 31 og sørger for at alle innstillinger er konfigurert på riktig måte.
2	Kontroller tilgjengelig diskplass	<p>Sørg for at Windows-maskinen tilordner til Onsite Server-inndatamappen. Se Tilordne serverstasjoner på side 42 for mer informasjon.</p> <p>Høyreklikk på stasjonen som tilordner til inndatamappen. Velg Properties (Egenskaper), og vis informasjonen om ledig plass.</p>

Handlings-ID	Anbefalt handling	Trinn
3	Frigjør diskplass / sikkerhetskopier data	<p>illumina anbefaler periodisk sikkerhetskopiering av data og/eller lagring av sekvenseringsdata på serversiden. Se Administrere en delt nettverksstasjon på side 30 for mer informasjon.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Data som er lagret lokalt på Onsite Server:<ul style="list-style-type: none">Sørg for at Windows-maskinen tilordner til Onsite Server-inndatamappen. Se Tilordne serverstasjoner på side 42 for mer informasjon.a. Dobbeltklikk på inndatamappen, og oppgi brukernavn og passord for å åpne den.b. Sekvenseringskjøringsdata er oppgitt med mappenavn som samsvarer med sekvenseringskjøringsnavn.c. Slett eller sikkerhetskopier de behandlede sekvenseringsmappene.2. Data som er lagret på en ekstern NAS:<ul style="list-style-type: none">Sørg for at NAS for ekstern lagring og den lokale maskinen er i samme nettverk. Oppnå tilgang til mappen på den eksterne stasjonen. Dette krever tilgangslegitimasjon fra IT-administratoren.a. Sekvenseringskjøringsdata er oppgitt med mappenavn som samsvarer med sekvenseringskjøringsnavn.b. Slett eller sikkerhetskopier de behandlede sekvenseringsmappene.

Systemproblemer

Problem	Anbefalt handling
Programvaren starter ikke.	Hvis det detekteres feil når VeriSeq NIPT Assay Software startes, vises det en oversikt over alle feil i stedet for skjermbildet for innlogging. Kontakt teknisk støtte hos Illumina for å rapportere feilene som vises.
Databasen må gjenopprettes.	Hvis databasen må gjenopprettes fra en sikkerhetskopi, må du kontakte en feltservicetekniker fra Illumina.
Systemavvik detektert.	Når et systemavvik detekteres, behandler ikke VeriSeq NIPT Assay Software lenger kommunikasjon fra andre systemkomponenter. En administrator kan tilbakestille systemet til normal drift etter at systemet har gått over i tilstanden for deteksjon av avvik.
RAID-kontrollerens alarm aktiveres.	En administrator kan trykke på knappen Server alarm (Serveralarm) i fanen Server Status (Serverstatus) på instrumentbordet i VeriSeq NIPT Assay Software for å slå av lyden på RAID-kontrolleralarmen. Hvis du trykker på denne knappen, må du kontakte teknisk støtte hos Illumina for å få hjelp.

Databehandlingstester

Forhåndsinstallerte datasett på Onsite Server gjør det mulig å driftsteste serveren og analysemotoren.

Teste serveren

Denne testen simulerer en sekvenseringskjøring, samtidig som den simulerer en analyseresultatgenerering uten faktisk å starte analyseprosessen. Kjør denne testen hvis du vil sikre at Onsite Server fungerer som den skal, og at rapporter og e-postvarslinger genereres. Varighet: Ca. 3–4 minutter.

Prosedyre

1. Åpne den innsatte inndatakatalogen, og deretter åpner du mappen TestingData.
2. Lag en kopi av én av følgende mapper, som du finner i mappen TestingData:
 - For NextSeq-data: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - For NextSeqDx-data: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Endre navnet på kopien i en mappe med et _XXX-suffiks. _XXX representerer en sekvensiell telling for testkjøringen. Hvis for eksempel _002 finnes i mappen, endrer du navnet på den nye mappen til _003.

4. Flytt mappen med nytt navn til inndatamappen.
5. Vent i 3–5 min mens kjøringen fullføres. Kontroller at følgende e-postvarslinger er mottatt:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Analyse av sekvenseringskjøring er startet)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport generert for sekvenseringskjøring).
6. Knytt rapportene med sekvenseringsnavnet som er tilordnet mappen.
7. I utdatamappen åpner du mappen TestData_NS_CopyWorkflow eller TestData_NDx_CopyWorkflow og ser etter én av 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.Forventet filstørrelse er ca. 7,1 kB.
8. Flytt testsekvenseringskjøringen tilbake til mappen TestingData. Denne praksisen hjelper deg med å administrere antall ganger sekvenseringstesten utføres.

MERK Du kan slette gamle kopier av testfiler for å lage plass.

Kjøre testdata for full analyse

Denne testen starter en full analysekjøring. Kjør denne testen hvis serveren ikke behandler/analyserer data eller tidsavbrytes. Varighet: Ca. 4–5 timer.

Prosedyre

1. Åpne den installerte inndatakatalogen, og åpne deretter mappen TestingData (Testdata).
2. Endre navn på følgende mappe ved å legge til suffikset _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Suffikset oppretter et unikt navn for hver sekvenseringskjøring. Hvis kjøringen allerede har et suffiks, gir du mappen nytt navn ved å øke suffiksets numeriske verdi med 1.
3. Flytt mappen med nytt navn til inndatamappen.
4. Vent i ca. 4–5 timer til analysen er fullført. Kontroller at følgende e-postvarslinger er mottatt:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Analyse av sekvenseringskjøring er startet)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport generert for sekvenseringskjøring).
5. Knytt rapportene med sekvenseringsnavnet som er tilordnet mappen.
6. I utdatamappen åpner du mappen TestData_NDx_FullRun og ser etter følgende rapport: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Forventet filstørrelse er ca. 7,1 kB.
7. Flytt testsekvenseringskjøringen tilbake til mappen TestingData.

Ressurser og referanser

Følgende dokumentasjon er tilgjengelig for nedlasting fra Illumina sitt nettsted.

Ressurs	Beskrivelse
<i>Pakningsvedlegg for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)</i>	Definerer produktet og tiltenkt bruk, og inneholder instruksjoner for bruk og prosedyrer for feilsøking.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual, Hamilton dok-ID 624668</i>	Inneholder drifts- og vedlikeholdsinformasjon samt tekniske spesifikasjoner for Hamilton Microlab STAR automatisert væskebehandlingssystem.

Gå inn på [støttesidene](#) for VeriSeq NIPT Solution v2 på Illumina sitt nettsted for å få tilgang til dokumentasjon, programvarenedlastinger, opplæring på Internett og ofte stilte spørsmål.

Akronymer

Akronym	Definisjon
BCL	Basebetegnelsesfil (.BCL-fil)
CE-IVD	CE-merking for <i>in vitro</i> -diagnostiske produkter
cfDNA	Cellefritt DNA
DNA	Deoksyribonukleinsyre
DNS	Domenenavnssystem
FASTQ	Tekstbasert filformat for lagring av utdata fra sekvenseringsinstrumenter
FF	Føtal fraksjon
FIFO	Først inn, først ut
iFACT	Individuell konfidenstest for føtal aneuploidi
IP	Internettprotokoll
LIMS	Laboratorieinformasjonssystem
LLR	Logaritmiske sannsynlighetsforhold
MAC	Medietilgangskontroll
NAS	Nettverkstilkoblet lagringsenhet
NES	Ikke-ekskluderte steder

Akronym	Definisjon
NGS	Neste generasjons sekvensering (NGS)
NIPT	Ikke-invasiv prenatal test
NTC	No Template Control (kontroll uten templat)
NTP	Nettverkstidprotokoll
PF	Passerer filter
Kvalitetskontroll	Kvalitetskontroll
Regex	Regulært uttrykk En tegnsekvens som kan brukes av strengsammenlignende algoritmer for å validere data.
SCA	Kjønnskromosom-aneuploidi
SDS	Sikkerhetsdatablad
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

Teknisk hjelp

Kontakt teknisk støtte hos Illumina for teknisk hjelp.

Nettsted: www.illumina.com

E-post: techsupport@illumina.com

Sikkerhetsdatablader – Tilgjengelige på Illumina sitt nettsted på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentasjon – Tilgjengelig for nedlasting fra support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California, 92122 USA
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (utenfor Nord-Amerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Australsk sponsor

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

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUK.

© 2023 Illumina, Inc. Med enerett.

illumina®