

VeriSeq NIPT Solution v2

Przewodnik użytkownika oprogramowania

ZASTRZEŻONE MATERIAŁY FIRMY ILLUMINA

Dokument nr 1000000067940 wer. 09

Maj 2025 r.

DO STOSOWANIA W DIAGNOSTYCE IN VITRO.

Użytkowanie niniejszego produktu jest objęte patentami należącymi do firmy Illumina, Inc. lub udzielanymi firmie Illumina, Inc. na podstawie licencji. Płatność za niniejszy produkt wiąże się z udzieleniem ograniczonego, niepodlegającego przeniesieniu prawa do użytkowania tego produktu zgodnie z jego przeznaczeniem, według jego dokumentacji oraz innych powiązanych warunków. Reprezentatywna, niepełna lista takich patentów znajduje się na stronie www.illumina.com/patents. Żadne prawo w ramach jakiegokolwiek innego patentu ani zezwalające na jakiegokolwiek inne użytkowanie nie jest udzielane jawnie, przez domniemanie ani na zasadzie estoppel.

Niniejszy dokument oraz jego treść stanowią własność firmy Illumina, Inc., a także jej podmiotów zależnych („Illumina”), i są przeznaczone wyłącznie do użytku zgodnego z umową przez klienta firmy w związku z użytkowaniem produktów opisanych w niniejszym dokumencie, z wyłączeniem innych celów. Niniejszy dokument oraz jego treść nie będą wykorzystywane ani rozpowszechniane w innych celach i/lub publikowane w inny sposób, ujawniane ani kopiowane bez pisemnej zgody firmy Illumina. Firma Illumina na podstawie niniejszego dokumentu nie przenosi żadnych licencji podlegających przepisom w zakresie patentów, znaków towarowych, praw autorskich lub prawa zwyczajowego, ani podobnych praw osób trzecich.

W celu zapewnienia właściwego i bezpiecznego użytkowania produktów opisanych w niniejszym dokumencie podane instrukcje powinny być ściśle przestrzegane przez wykwalifikowany i właściwie przeszkolony personel. Przed rozpoczęciem użytkowania tych produktów należy zapoznać się z całą treścią niniejszego dokumentu.

NIEZAPOZNANIE SIĘ LUB NIEDOKŁADNE PRZESTRZEGANIE WSZYSTKICH INSTRUKCJI PODANYCH W NINIEJSZYM DOKUMENCIE MOŻE SPOWODOWAĆ USZKODZENIE PRODUKTÓW LUB OBRAŻENIA CIAŁA UŻYTKOWNIKÓW LUB INNYCH OSÓB ORAZ USZKODZENIE INNEGO MIENIA, A TAKŻE SPOWODUJE UNIEWAŻNIENIE WSZELKICH GWARANCJI DOTYCZĄCYCH PRODUKTÓW.

FIRMA ILLUMINA NIE PONOSI ODPOWIEDZIALNOŚCI ZA NIEWŁAŚCIWE UŻYTKOWANIE PRODUKTÓW (W TYM ICH CZĘŚCI I OPROGRAMOWANIA) OPISANYCH W NINIEJSZYM DOKUMENCIE.

© 2025 Illumina, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone.

Wszystkie znaki towarowe są własnością firmy Illumina, Inc. lub ich odpowiednich właścicieli. Szczegółowe informacje na temat znaków towarowych można znaleźć pod adresem www.illumina.com/company/legal.html.

Historia wersji

Dokument	Data	Opis zmian
Dokument nr 1000000067940 wer. 09	Maj 2025	Zaktualizowano następujące informacje: • Tekst wywołania na grafice Przegląd architektury • Opis obiektu próbki zarządzania partiami. • Instrukcje dotyczące próbek przesyłanych podczas izolacji osocza. • Instrukcje ostrzegawcze dotyczące uwzględnienia kodu kreskowego i ponownego użycia puli. Dodano następujące informacje: • Wyjaśnienie, że zlecenie próbki nie jest sprawdzane przez Workflow Manager. • Wymagania dla pola Run Name (Nazwa przebiegu) w instrukcjach Local Run Manager. • Wskazówki dotyczące interpretacji wskaźników kontroli jakości znajdują się w Podręczniku użytkownika oprogramowania Sequencing Analysis Viewer. • Instrukcje dotyczące regulacji wymaganych do ponownego testowania po niepowodzeniu puli. • Wyjaśnienie i informacje dotyczące rozwiązywania problemów dla nowego błędu zanieczyszczenia na poziomie płytki. • Instrukcje dotyczące włączania i wyłączania systemu. • Wyjaśnienie kwestii środowiskowych. • Informacje w raporcie uzupełniającym dotyczące górnych i dolnych limitów NES w odniesieniu do niepowodzenia iFACT. Zastąpiono wszystkie wystąpienia sekwensera systemem sekwencjonowania nowej generacji lub systemem sekwencjonowania.

Dokument	Data	Opis zmian
Nr dokumentu: 1000000067940, wer. 08	Czerwiec 2023	Usunięto opisy arkuszy próbek dla partii hybrydowych w celu dostosowania do funkcji oprogramowania.
Nr dokumentu: 1000000067940, wer. 07	Luty 2023	Zmodyfikowano opcje konfiguracji serwera w celu zwiększenia bezpieczeństwa. Zmiana hasła automatyzacji w ML-STAR wymaga od personelu serwisu terenowego Illumina wizyty. Wyjaśniono wytyczne dotyczące dodawania informacji o kodzie kreskowym do wprowadzania arkuszy próbek oraz przesyłania arkuszy próbek dla partii hybrydowych. Zaktualizowano wytyczne dotyczące tworzenia nazwy użytkownika. Usunięto odwołanie do pola Network Password (Hasło sieciowe) z instrukcji konfiguracji serwera. Uaktualniono podany przykład dotyczący anomalii częściowego usunięcia lub duplikacji. Dodano regułę kolejności dla pola anomalia_opisu. W przypadku anomalii w obrębie tego samego chromosomu aneuploidie całego chromosomu występują przed częściowymi delecjami lub duplikacjami. Dodano kolumny Typ i Regex do Raportów z wynikami i powiadomieniami oraz Raportów dotyczących przetwarzania. Zaktualizowano sformułowania w całym dokumencie w celu poprawy przejrzystości.
Nr dokumentu: 1000000067940, wer. 06	Sierpień 2021 r.	Zaktualizowano adres autoryzowanego przedstawiciela w UE.

Dokument	Data	Opis zmian
Dokument nr 1000000067940 wer. 05	Wrzesień 2020	• Dodano instrukcje dotyczące nowych funkcji szyfrowania kopii zapasowej oraz hasła sieciowego. • Zaktualizowano sekcję dotyczącą pobierania i instalowania certyfikatu, dodając do niej bardziej szczegółowe instrukcje. • Do sekcji dotyczącej konfiguracji serwera do oprogramowania Workflow Manager dodano krok wprowadzania hasła sieciowego i przypomnienie o generowaniu certyfikatu. • Zaktualizowano sekcję Mapowanie dysków serwera, aby wskazać uprawnienia użytkownika posiadane tylko przez administratora, a także dodać informacje o zgodności ze zaktualizowaną wersją protokołu SMB. • Do sekcji Archiwizacja danych dodano odniesienie do szyfrowania kopii zapasowych dotyczące serwera lokalnego. • Do wprowadzenia dotyczącego internetowego interfejsu użytkownika oprogramowania Assay Software dodano uwagę o tym, że do oprogramowania nie można uzyskiwać dostępu z urządzeń mobilnych. • Dodano uwagi wyjaśniające dotyczące wielkich liter w danych wyjściowych raportu NIPT. • W sekcji Raporty z wynikami i powiadomienia zaktualizowano sposób prezentacji informacji o opcjach wartości, aby poprawić ich czytelność. • Zaktualizowano konwencję nazewnictwa oprogramowania Workflow Manager, aby zapewnić spójne wyświetlanie nazwy oprogramowania VeriSeq NIPT Workflow Manager.

Dokument	Data	Opis zmian
Dokument nr 1000000067940 wer. 04	Luty 2020	- Zaktualizowano tematy Wprowadzanie arkusza próbek i Przesyłanie arkusza próbek, aby wyjaśnić ograniczenia funkcjonalne przesyłania arkusza próbek. - Zaktualizowano adresy sponsora australijskiego oraz oddziału firmy Illumina w Holandii.
Dokument nr 1000000067940 wer. 03	Październik 2019 r.	- Dodano sekcję Kwestie środowiskowe dotyczącą serwera lokalnego VeriSeq Onsite Server v2. - Zaktualizowano sposób prezentacji wyników dotyczących anomalii chromosomów płci w sekcji Raporty z wynikami i powiadomieniami w Dodatku B, aby zapewnić zgodność ze sposobem prezentacji w raporcie NIPT.
Dokument nr 1000000067940 wer. 02	Kwiecień 2019 r.	Dodano szczegóły do raportów NIPT i raportów dodatkowych, aby zapewnić ich zgodność z materiałami szkoleniowymi.
Dokument nr 1000000067940 wer. 01	Luty 2019 r.	Wydanie instrukcji obsługi VeriSeq NIPT Solution v2 przeznaczonej dla klientów.
Dokument nr 1000000067940 wer. 00	Listopad 2018 r.	Wydanie pierwsze wyłącznie do użytku wewnętrznego.

Spis treści

Historia wersji	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Wstęp	1
Architektura systemu	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Wstęp	4
Metoda VeriSeq NIPT	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Wejściowy arkusz próbek	7
Unieważnienie próbki, partii i puli	10
Przesyłanie arkusza próbki	12
Sample Cancellation (Anulowanie próbki)	12
Usługi VeriSeq NIPT	13
Uruchamianie usług VeriSeq NIPT Services	13
Next-Generation Sequencing System	17
Wstęp	17
Pula sekwencjonowania	17
Integracja przechowywania danych	17
Wydajność analizy	18
Ograniczenia ruchu sieciowego	18
Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager	18
VeriSeq NIPT Assay Software v2	20
Wstęp	20

Elementy VeriSeq NIPT Assay Software	20
Zadania VeriSeq NIPT Assay Software	22
Moduł Sequencing Handler (Obsługa sekwencjonowania)	24
Moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy)	25
Internetowy interfejs użytkownika	25
Umowa licencyjna użytkownika końcowego	27
Konfigurowanie internetowego interfejsu użytkownika	27
Zaloguj się do internetowego interfejsu użytkownika	28
Panel nawigacyjny	28
Zarządzanie użytkownikami	30
Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym	32
Konfigurowanie ustawień sieci i certyfikatu	33
Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu	36
Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych	37
Konfigurowanie haseł sieciowych	38
Wylogowanie	39
Analiza i raportowanie	39
Demultipleksowanie i generowanie pliku FASTQ	39
Kontrola jakości sekwencjonowania	40
Szacunkowa wartość frakcji płodowej	40
Statystyki używane podczas określania wyniku końcowego	41
Kontrola jakości analizy	42
Kontrola jakości próbek NTC	42
Zanieczyszczenie na poziomie płytki	42
VeriSeq Onsite Server v2	43
Dysk lokalny	43
Lokalna baza danych	43
Archiwizacja danych	44
Mapowanie dysków serwera	45
Ponownie uruchom serwer.	45
Wyłączanie i włączanie zasilania	46
Wyłączanie serwera	46
Przywracanie normalnego działania po nieoczekiwanym wyłączeniu	47
Kwestie środowiskowe	47
QC Metrics (Wskaźniki kontroli jakości)	48
Granice i wskaźniki kontroli jakości oznaczenia ilościowego	48

Wskaźniki i granice kontroli jakości sekwencjonowania	49
Raporty systemowe	51
Wstęp	51
Pliki wyjściowe	51
Struktura pliku raportów	51
Podsumowanie raportów systemu	53
Zdarzenia powodujące wygenerowanie raportu	55
Raporty z wynikami i powiadomieniami	58
NIPT Report (Raport NIPT)	58
Supplementary Report (Raport dodatkowy)	71
Sample Invalidation Report (Raport z unieważnienia próbki)	77
Sample Cancellation Report (Raport z anulowania próbki)	78
Pool Retest Request Report (Raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli)	79
Raporty dotyczące przetwarzania	79
Batch Initiation Report (Raport z zainicjowania partii)	79
Batch Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia partii)	80
Library Sample Report (Raport dotyczący próbek biblioteki)	81
Library Reagent Report (Raport dotyczący odczynników biblioteki)	82
Library Labware Report (Raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki)	83
Library Quant Report (Raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki)	84
Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki)	84
Pool Report (Raport dotyczący puli)	86
Pool Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia puli)	86
Sequencing Report (Raport z sekwencjonowania)	87
Analysis Failure Report (Raport z niepowodzenia analizy)	88
Rozwiązywanie problemów	90
Wstęp	90
Powiadomienia Assay Software	90
Powiadomienia o postępach	90
Powiadomienia o unieważnieniu	92
Powiadomienia o błędach odwracalnych	94

Powiadomienia o błędach nieodwracalnych	102
Zalecane procedury postępowania	110
Problemy z systemem	112
Testy przetwarzania danych	112
Testowanie serwera	112
Uruchamianie pełnej analizy na danych testowych	113
Źródła i materiały referencyjne	115
Akronimy	115
Pomoc techniczna	116

VeriSeq NIPT Solution v2

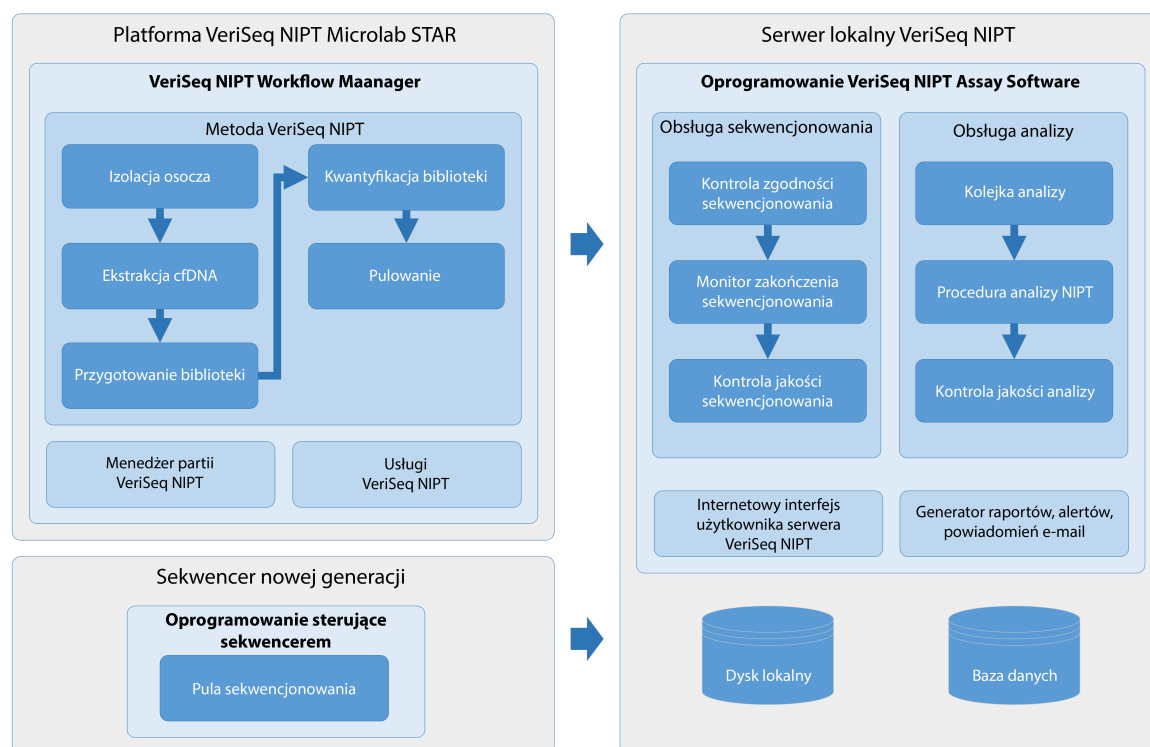
Wstęp

VeriSeq NIPT Solution v2 jest testem diagnostycznym *in vitro* przeznaczonym do wykonywania opartych na sekwencjonowaniu badań przesiewowych na potrzeby wykrywania aneuploidii płodu w próbkach pełnej krwi obwodowej kobiety w co najmniej 10. tygodniu ciąży. Test umożliwia wykonywanie dwóch typów badań przesiewowych: podstawowego i obejmującego cały genom. Podstawowe badanie przesiewowe dostarcza informacji tylko na temat stanu aneuploidii chromosomów 21, 18, 13, X i Y. Badania przesiewowe całego genomu dostarczają informacji o częściowych duplikacjach i delecjach dla wszystkich autosomów oraz o stanie aneuploidii dla wszystkich chromosomów. Obydwa typy badań przesiewowych umożliwiają wybór opcji zgłaszania aneuploidii chromosomów płci (SCA). Wyniki obu typów badań przesiewowych nie mogą stanowić jedynej podstawy decyzji diagnostycznych lub innych decyzji dotyczących prowadzenia ciąży.

Architektura systemu VeriSeq NIPT Solution v2 składa się z następujących elementów:

- **Platforma VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – automatyczny przyrząd do obsługi płynów, który wykorzystuje VeriSeq NIPT Workflow Manager i Zestaw do przygotowania próbek VeriSeq NIPTs do przygotowywania i śledzenia próbek biblioteki. ML STAR wykorzystuje VeriSeq NIPT Assay Software v2 do przygotowania próbek przeznaczonych do analizy zgodnie z instrukcją użycia dostarczoną w *Ulotka dołączona do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2* (nr dokumentu: 1000000078751).
- **Sekwenser nowej generacji (NGS)** – aparat do sekwencjonowania całego genomu, umożliwiający generację klastra i sekwencjonowanie. Oprogramowanie sterujące sekwensera obsługuje etapy konfiguracji sekwencjonowania i generowanie odczytów sekwencjonowania dla wszystkich próbek w oznaczanej ilościowo puli biblioteki.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – serwer, na którym przechowywany jest VeriSeq NIPT Assay Software v2 i dane w celu analizy danych sekwencjonowania ze sparowanym końcem. VeriSeq NIPT Assay Software w sposób ciągły monitoruje i analizuje dane sekwencjonowania oraz generuje wyniki próbek, raporty z przetwarzania i powiadomienia.

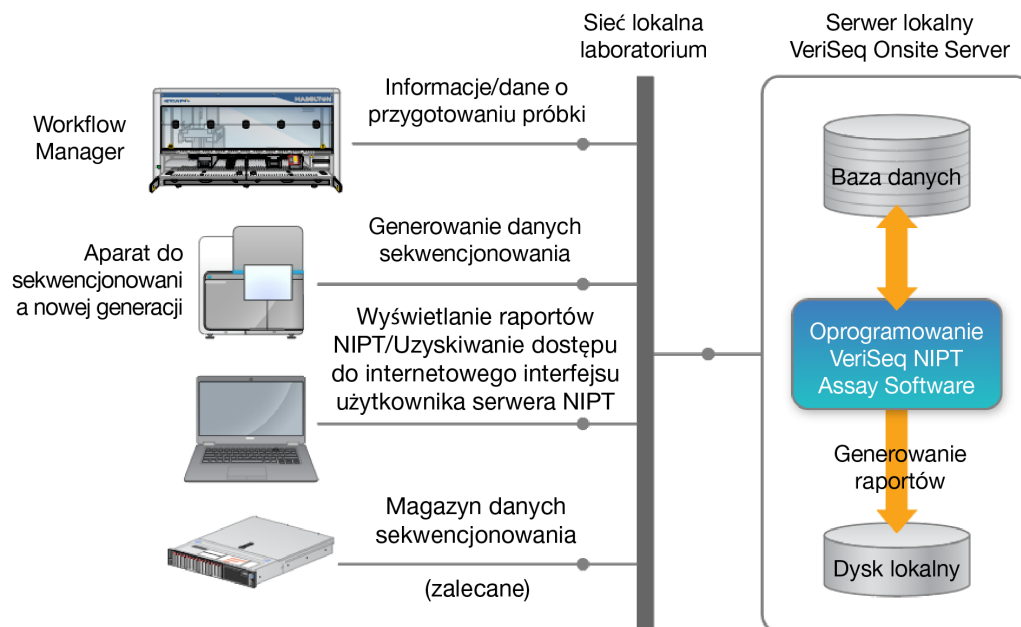
Rysunek 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Elementy



Architektura systemu

VeriSeq NIPT Solution v2 wykorzystuje laboratoryjną sieć lokalną (LAN) w celu połączenia całego sprzętu systemu w tej samej podsieci. Korzystanie z sieci LAN umożliwia elastyczne rozmieszczanie sprzętu i zwiększanie wydajności poprzez podłączanie dodatkowych sekwenserów i/lub stacji roboczych ML STAR. Poniższa ilustracja przedstawia przegląd architektury systemu.

Rysunek 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Przegląd architektury



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Wstęp

VeriSeq NIPT Workflow Manager jest instalowany na ML STAR i udostępnia prosty, intuicyjny graficzny interfejs użytkownika, który automatyzuje przygotowywanie próbek krwi zgodnie z VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager utrzymuje połączenie danych z VeriSeq Onsite Server v2 na potrzeby przetwarzania i magazynowania, śledzenia próbek i wymuszania logiki procedur.

VeriSeq NIPT Workflow Manager zapewnia dostęp do następujących modułów oprogramowania, zwanych również metodami:

- Metoda VeriSeq NIPT
- VeriSeq NIPT Batch Manager
- Usługi VeriSeq NIPT

Metoda VeriSeq NIPT

Metoda VeriSeq NIPT kieruje automatycznym przetwarzaniem próbek w ML STAR. Ta metoda realizuje następujące kroki przetwarzania:

- **Wyzolowanie osocza** – przenosi 1 ml wyizolowanego osocza z próbki do pobierania krwi. Logika tego procesu powoduje utworzenie partii w VeriSeq NIPT Assay Software. Każda partia zawiera dane próbki, takie jak kod kreskowy próbki, typ próbki, typ badania przesiewowego, pozycję dołka oraz flagę dotyczącą generowania raportu na temat płci.
- **Ekstrakcja cfDNA** – oczyszcza cfDNA z 900 µl osocza.
- **Przygotowanie bibliotek** – powoduje utworzenie z oczyszczonego cfDNA bibliotek, które są gotowe do sekwencjonowania. Biblioteki zawierają unikalne indeksy dla każdej próbki w partii.
- **Kwantyfikacja biblioteki** – określa stężenie cfDNA przy użyciu fluorescencyjnego barwnika interkalującego w formacie mikropłytki z 384 dołkami. Ta płytka zawiera krzywą wzorcową znakowanego DNA i duplikaty każdej próbki z partii. System wykorzystuje nieprzetworzone odczyty fluorescencji z czytnika mikropłatek i oblicza stężenia próbek na podstawie krzywej wzorcowej.
- **Pulowanie i normalizacja** – zapewnia połączenie bibliotek w pojedyncze pule do sekwencjonowania. System wykorzystuje poprzednio określone stężenia, aby obliczyć odpowiednie objętości transferowe dla każdej próbki puli. Probówka puli jest wtedy gotowa do sekwencjonowania.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager służy do zarządzania statusami próbek, partii i puli za pośrednictwem interfejsu użytkownika. System ten umożliwia śledzenie próbek w wielu systemach do manipulacji płynami i wielu sekwenserach, a także za pośrednictwem procedury analizy. Aby uzyskać więcej informacji na temat procedur przetwarzania próbek, patrz *Ulotka dołączona do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2 (nr dokumentu: 1000000078751)*.

Próbkami można zarządzać w procedurze, korzystając z trzech różnych kategorii nazywanych obiektami. Obiekty te zostały opisane w poniższej tabeli.

Obiekt	Opis
Próbka	Wynik przetwarzania 1 ml próbki osocza z pojedynczej probówki z krwią. Próbki są powiązane z kodem kreskowym probówki z krwią (kod kreskowy próbki) oraz z partią.
Partia	Płytki zawierająca 24, 48 lub 96 próbek przetwarzana w procesie ekstrakcji cfDNA i przygotowania biblioteki.
Pula	Znormalizowana i rozcieńczona objętość podwójnie indeksowanych bibliotek przygotowanych do sekwensera. Każda pula zawiera maksymalnie 48 próbek.

Podczas przetwarzania względem obiektów mogą być wykonywane następujące działania:

Działanie	Obiekt	Wygenerowany raport	Opis
Unieważnienie	Próbka	Sample Invalidation (Unieważnienie próbki)	Próbka oznaczona przez użytkownika jako próbka, która nie może być dalej przetwarzana. W przypadku próbek unieważnionych nie jest generowany żaden wynik testu. Przykład: Widoczne przenoszenie komórek krwi podczas izolowania osocza.
	Partia	Batch Invalidation (Unieważnienie partii)	Partia oznaczona przez użytkownika jako nieważna. Jeśli unieważnienie partii nastąpi przed wygenerowaniem puli, unieważnione zostaną wszystkie próbki. Przykład: Płytką upuszczoną lub w inny sposób nieprawidłowo obsługiwana.
	Pula	Pool Invalidation (Unieważnienie puli)	Pula oznaczona przez użytkownika jako nieważna. Dwa unieważnienia puli powodują unieważnienie wszystkich próbek w danej puli. Przykład: Cała objętość puli została użyta podczas dwóch zakończonych niepowodzeniem operacji wykonanych jedna po drugiej.
Błąd kontroli jakości	Próbka	Sample Invalidation (Unieważnienie próbki)	VeriSeq NIPT Solution v2 automatycznie oznakowało próbki jako nieważne z powodu nieprawidłowości określonego wskaźnika kontroli jakości albo po wykryciu przez system nieprawidłowości dotyczącej manipulowania płynami.
	Partia	Batch Invalidation (Unieważnienie partii)	VeriSeq NIPT Solution v2 automatycznie oznakowało całą partię jako nieważną. Przykład: Awaria systemu podczas manipulowania płynami.
Anulowanie	Próbka	Sample Cancellation (Anulowanie próbki)	Kierownictwo laboratorium oznaczyło próbkę jako anulowaną. Nie jest generowany żaden wynik testu.

Działanie	Obiekt	Wygenerowany raport	Opis
Edytowanie atrybutów próbki	Próbka	Sex Reporting (Raportowanie płci)	Generowanie raportu dotyczącego płci oznaczone przez użytkownika jako Yes (Tak), No (Nie) lub SCA. - Tak – generowana jest płeć próbki - Nie – płeć próbki nie jest generowana - SCA – zgłaszane są tylko aneuploidie chromosomów płci
	Próbka	Typ próbki	Typ próbki oznaczony przez użytkownika jako Singleton (Cięża pojedyncza), Twin (Cięża wielopłodowa), Control (Kontrola) lub No Template Control (NTC) (Kontrola bez wzorca). Oznaczenie typu płci dla próbki bezpośrednio wpływa na analizę testu. W celu zapewnienia dokładnych wyników testu typ próbki musi być prawidłowo określony.
	Próbka	Screen Type (Typ badania przesiewowego)	Typ badania przesiewowego oznaczony przez użytkownika jako podstawowy (tylko chromosomy 21, 18, 13, X oraz Y) lub dotyczący całego genomu (wszystkie chromosomy).

Po unieważnieniu, po niepowodzeniu kontroli jakości lub anulowaniu obiekt nie jest dalej przetwarzany. Laboratoryjne systemy zarządzania informacją (LIMS) mogą używać raportów unieważniania próbek, aby wskazać konieczność ponownego przetworzenia próbki z próbki do pobierania krwi.

Wejściowy arkusz próbek

Wejściowy arkusz próbek dostarcza związanych z pacjentem informacji o próbce, które obejmują typ próbki i stan raportowania chromosomów płci. System wymaga kompletnych informacji o próbce zanim będzie można wygenerować pulę sekwencjonowania.

Wejściowy arkusz próbek musi być plikiem tekstowym rozdzielanym znakami tabulacji (format *.txt). Nazwy kolumn nagłówek w pliku muszą być zgodne z nazwami kolumn nagłówek widocznymi w poniższej tabeli.

Kolumna nagłówka	Typ danych	Wymóg	Opis
batch_name	Ciąg/pusta	Wymagane	Wskazuje nazwę partii próbki. Musi być zgodna z nazwą partii wprowadzoną w metodzie rozpoznawania (Workflow Manager), aby potwierdzić, że wejściowy arkusz próbek jest powiązany z prawidłową partią. Może zawierać maksymalnie 26 znaków. Kolumnę można pozostawić pustą. Arkusze próbek bez kolumny batch_name nie są akceptowane.
sample_barcode	Ciąg	Wymagane	Kody kreskowe na probówkach z próbkami krwi ładowanych do ML STAR. Jeśli jako kod kreskowy próbki używana jest liczba całkowita, nie powinna przekraczać 15 cyfr. Alfanumeryczny kod kreskowy próbki może się składać maksymalnie z 32 znaków. Należy używać tylko cyfr, liter, myślników (-) i znaków podkreślenia (_). W przypadku kodu kreskowego próbki nie ma znaczenia wielkość liter. Kody kreskowe wrażliwe na wielkość liter nie są uznawane za niepowtarzalne. Kod kreskowy próbki musi być unikatowy i nie może różnić się tylko kapitalizacją. Na przykład nazwy próbek Sample01 i sample01 nie są unikalne.
sample_type	Ciąg	Wymagane	Wskazuje typ próbki do analizy. Dopuszczalne wartości to Singleton (ciąża pojedyncza), Twin (ciąża wielopłodowa), Control (kontrola) i NTC.
sex_chromosomes	Ciąg	Wymagane	Wskazuje raportowanie chromosomów płci płodu. Dopuszczalne wartości to „yes” (raportuj), „no” (nie raportuj) i „sca” (raportuj tylko aneuploidie chromosomów płci).
screen_type	Ciąg	Wymagane	Wskazuje typ badania przesiewowego do analizy. Dopuszczalne wartości to „basic” (podstawowe) i „genomewide” (cały genom).

Wejściowy arkusz próbek jest przesyłany podczas izolacji osocza lub pulowania za pomocą Batch Managera. Dla próbek NTC system automatycznie stosuje kody kreskowe, typ badania przesiewowego, typ próbki i raportowanie płci. Wymagane są różne informacje w zależności od tego, czy arkusz próbki

jest przesyłany podczas izolacji osocza czy pulowania. Informacje o próbkach są potwierdzane podczas procesu przesyłania próbek. Workflow Manager nie sprawdza zlecenia próbki. Próbki przesłane podczas izolacji osocza muszą zawierać wszystkie próbki w partii z wyjątkiem NTC. Podczas pulowania system żąda wszelkich brakujących informacji o próbce, które nie zostały przesłane podczas izolacji osocza, nawet w przypadku NTC (tj. chromosom płci i typ badania przesiewowego).



PRZESTROGA

Aby uniknąć błędów, nie należy podawać żadnych informacji o próbce lub wierszach w przypadku próbek NTC w arkuszu próbek podczas izolacji osocza.

Można kontrolować ładowanie próbek dla wszystkich próbek w partii wygenerowanej przez LIMS lub dla określonych próbek, które wymagają ponownego testowania. W przypadku ładowania próbek do celów ponownego badania należy wypełnić pozostałe otwarte pozycje dostępnymi próbkami.

Wybierz jedną z następujących strategii korzystania z arkuszy próbek:

- Partie zdefiniowane wstępnie (partie utworzone przez system LIMS)
- Tworzenie partii ad hoc (partie utworzone w VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Partie wstępnie definiowane

Można użyć LIMS do utworzenia partii przed rozpoczęciem przetwarzania próbki. W partiach zdefiniowanych wstępnie wszystkie próbki są już powiązane z partią, zanim zostaną załadowane do aparatu ML STAR. Arkusz próbek przesłany podczas izolacji osocza zawiera wszystkie próbki w partii wraz z informacjami o tych próbkach. Arkusze próbek dla partii utworzonych w LIMS muszą zawierać wartości w kolumnie Batch ID (Identyfikator partii). Dołączenie identyfikatora partii zapewnia, że na początku przetwarzania w oprogramowaniu Workflow Manager wprowadzono ręcznie prawidłowy identyfikator (nazwę) partii.

Zaletą tego podejścia jest zablokowanie załadowanych próbek, ponieważ system wymaga, aby wszystkie próbki w arkuszu były zawarte w partii. Nie są wymagane żadne dodatkowe informacje. Laboratorium może przejść do raportu końcowego bez wprowadzania dodatkowych danych.

Cechy i wymagania wstępnie zdefiniowanego podejścia do partii są następujące.

- Zapewnia pełną kontrolę nad zawartością partii.
- Zapobiega załadowaniu niewłaściwych próbek.
- Wymagane jest utworzenie przez system partii z zapasów (zaawansowany system LIMS).
- Może być wymagane, aby personel laboratorium pobrał właściwe próbki z magazynu. Ewentualnie wymagany jest zaawansowany system przechowywania próbek.

Partie ad hoc

Partie można tworzyć w laboratorium, fizycznie gromadząc próbki z próbkami i ładując je do ML STAR podczas izolacji osocza. Nie jest wymagane wcześniejsze powiązanie próbki z partią. Użytkownik określa, które próbki należy uwzględnić w partii.

Po wyświetleniu monitu przez Workflow Manager użytkownik wybiera opcję **No Sample Sheet** (Brak arkusza próbek) podczas izolacji osocza. Workflow Manager kojarzy załadowane próbki z ręcznie wprowadzonym identyfikatorem partii i generuje raport z zainicjowania partii.

Cechy i wymagania podejścia do grupowania ad hoc są następujące.

- Nie jest wymagane używanie systemu LIMS ani arkusza próbek.
- Użytkownik może modyfikować raport z zainicjowania partii, wprowadzając informacje dotyczące typu próbki, typu badania przesiewowego i płci do przesłania podczas pulowania. Próbki można dodać w dowolnym momencie.
- Brak automatycznej kontroli nad tym, które próbki włączono do partii. Istnieje ryzyko załadowania niewłaściwej próbki.
- Konieczne jest przesłanie danych dotyczących próbek podczas pulowania.

Edytowanie atrybutów próbki

W dowolnym momencie przed rozpoczęciem sekwencjonowania można użyć modułu VeriSeq NIPT Batch Manager, aby zmienić atrybuty pojedynczej próbki: raportowanie chromosomów płci, typ badania przesiewowego i typ próbki.

1. Przejdź do modułu Batch Manager. Szczegółowe informacje można znaleźć w części [Dostęp do obszaru Batch Manager na stronie 11](#).
2. Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
3. Na schemacie płytki z partią wybierz pozycję dołka powiązanego z próbką.
4. Upewnij się, że wyświetlana jest właściwa próbka, a następnie wybierz atrybut Sample Type (Typ próbki) z listy rozwijanej Sample Type (Typ próbki).
5. Wybierz atrybut Sex Reporting (Raportowanie płci) z listy rozwijanej Sex Reporting (Raportowanie płci).
6. Wybierz atrybut Screen Type (Typ badania przesiewowego) z listy rozwijanej Screen Type (Typ badania przesiewowego).
7. Wybierz **Edit** (Edytuj).

Unieważnienie próbki, partii i puli

W zależności od etapu przetwarzania próbek użytkownik może unieważnić pojedynczą próbkę, partię albo pulę próbek. Po unieważnieniu próbka, partia albo pula nie jest dalej przetwarzana.

W celu unieważnienia co najmniej jednej próbki należy w dowolnym momencie, przed wygenerowaniem raportu z testu, użyć metody VeriSeq NIPT lub modułu Batch Manager.

Unieważnienie za pomocą metody VeriSeq NIPT

Aby unieważnić próbki, należy wykonać następujące czynności podczas przetwarzania próbek.

1. W oknie Well Comments (Komentarze do dołka), na końcu każdego procesu oprogramowania Workflow Manager, wybierz poszczególne dołki do oznaczenia jako niepowodzenie, a następnie wybierz przycisk **OK**.
2. Wybierz co najmniej jedną adnotację z menu rozwijanych albo zaznacz pole wyboru **Other** (Inne) i wprowadź komentarz.
3. Zaznacz pole wyboru **Fail Sample** (Oznacz próbkę jako niepowodzenie), a następnie wybierz przycisk **OK**.
4. Potwierdź, że system ma oznaczyć próbkę jako niepowodzenie.

Unieważnienie za pomocą modułu Batch Manager

Za pomocą modułu Batch Manager można unieważnić:

- próbkę;
- partię, zanim zostanie zakończony etap puli;
- pulę próbek po zakończeniu etapu puli, a przed wygenerowaniem raportu z testu.

UWAGA Przed uruchomieniem modułu Batch Manager należy przerwać wszelkie wykonywane metody.

Dostęp do obszaru Batch Manager

Aby uzyskać dostęp do obszaru Batch Manager, wykonaj jedną z następujących czynności:

- W obszarze App Launcher (Uruchamianie aplikacji) wybierz opcję **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Na komputerze podłączonym do sieci przejdź do lokalizacji `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` i otwórz plik metody Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) przy użyciu narzędzia Hamilton Run Controller.

Sample Invalidation (Unieważnienie próbki)

1. Przejdź do modułu Batch Manager.
2. Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
3. Na schemacie płytki z partią wybierz pozycję dołka powiązanego z próbką, dla której wystąpiło niepowodzenie.
4. Sprawdź, czy wyświetlana jest właściwa próbka, a następnie wybierz opcję **Invalidate Sample** (Unieważnij próbkę).
5. Wpisz przyczynę niepowodzenia i wybierz opcję **Invalidate** (Unieważnij).
Na schemacie płytki z partią kolor unieważnionej próbki ulegnie zmianie z zielonego na czerwony, a etykieta statusu ulegnie zmianie z etykiety statusu poprawnego na etykiety niepowodzenia.

Batch Invalidation (Unieważnienie partii)

1. Przejdź do modułu Batch Manager.
2. Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
3. Na schemacie płytki z partią wybierz opcję **Invalidate Batch** (Unieważnij partię).
4. Wpisz przyczynę niepowodzenia i wybierz opcję **Invalidate** (Unieważnij).
Jeśli w partii nie ma ważnych puli, wszystkie próbki na schemacie płytki z partią zmienią kolor z zielonego na czerwony. Ważne pule w ramach partii zachowają ważność.

Pool Invalidation (Unieważnienie puli)

1. Przejdź do modułu Batch Manager.
2. Wpisz identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz opcję **Pool Manager** (Menedżer puli).
3. Zeskanuj kod kreskowy puli.
4. Wprowadź nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
5. Wpisz przyczynę niepowodzenia i wybierz opcję **Invalidate** (Unieważnij).

Przesyłanie arkusza próbki

Użytkownik może przesłać arkusz próbki zawierający informacje o próbce, korzystając z modułu Batch Manager. Użyj tej funkcji, aby przesłać lub zmienić informacje o próbkach w dużych zestawach.

1. Przejdź do modułu Batch Manager.
2. Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
3. Wybierz opcję **Upload New Sample Sheet** (Prześlij nowy arkusz próbki).
4. Przejdź do żądanego arkusza próbki i zaznacz go, a następnie wybierz przycisk **OK**.

Szczegółowe informacje na temat informacji, które należy uwzględnić w arkuszu próbek, można znaleźć w części [Wejściowy arkusz próbek na stronie 7](#).

Sample Cancellation (Anulowanie próbki)

1. Przejdź do modułu Batch Manager.
2. Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
3. Na schemacie płytki z partią wybierz pozycję dołka powiązanego z anulowaną próbką.
4. Sprawdź, czy wyświetlana jest właściwa próbka, a następnie wybierz opcję **Cancel Sample** (Anuluj próbkę).

5. Wprowadź przyczynę niepowodzenia i wybierz przycisk **Cancel** (Anuluj).
Na schemacie płytki z partią kolor anulowanej próbki ulegnie zmianie z zielonego na czerwony.

Usługi VeriSeq NIPT

VeriSeq NIPT Services (usługi) obejmują kilka narzędzi, które są używane na potrzeby konfiguracji i weryfikacji ML STAR oraz Workflow Manager. Te narzędzia nie są wymagane do normalnej pracy systemu, ale mogą być wymagane, aby ułatwić personelowi działu pomocy technicznej Illumina lub Hamilton rozwiązywanie problemów z systemem. Te narzędzia są także stosowane w celu dostosowania parametrów w związku z dryftem gęstości klastra.

Uruchamianie usług VeriSeq NIPT Services

Przed wykonaniem usług należy zamknąć wszystkie uruchomione metody.

Aby uzyskać dostęp do usług VeriSeq NIPT Services, należy wykonać jedną z następujących czynności:

- W obszarze App Launcher (Uruchamianie aplikacji) wybierz opcję **VeriSeq NIPT Services**.
- Na komputerze podłączonym do sieci przejdź do lokalizacji `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` i otwórz plik metody VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) przy użyciu narzędzia Hamilton Run Controller.

Narzędzia Usług umożliwiają:

- **Individual Tests** (Testy indywidualne) – testy komponentów używane do rozwiązywania problemów z ML STAR
- **Service Tools** (Narzędzia serwisowe) – narzędzia służące do konfigurowania oprogramowania Workflow Manager.

Testy indywidualne

Aby ułatwić rozwiązywanie problemów ze sprzętem napotykanym przez Workflow Manager, mogą być wymagane następujące testy systemu.

Test systemu	Opis
Barcode/Autoload (Kod kreskowy/automatyczne ładowanie)	Testy umożliwiające prawidłową konfigurację platformy systemu, narzędzia AutoLoader i funkcji skanowania kodów kreskowych.
CPAC	Testowanie działania systemów ogrzewania platformy CPAC. Sprawdzana jest też prawidłowość połączenia przewodami poszczególnych jednostek z jednostką sterującą.

Test systemu	Opis
BVS Vacuum (Próżnia BVS)	Testowanie działania podstawowego systemu próżniowego (BVS, Basic Vacuum System) platformy, aby potwierdzić jego działanie i możliwość osiągnięcia ciśnienia operacyjnego.
Independent Channel (Niezależny kanał)	Testowanie działania niezależnych kanałów pipetujących. Umożliwia wykonanie testu zatrzymywania cieczy, aby wykryć kapanie kanałów pipetujących i określić spójność dozowanych objętości.
iSwap	Testowanie działania ramienia robotycznego iSwap i potwierdzenie głównych wyuczonych pozycji platformy.
96-Head (Głowica 96)	Testowanie działania głowicy pipetującej CO-RE 96. Umożliwia wykonanie testu zatrzymywania cieczy, aby wykryć kapanie kanałów pipetujących i określić spójność dozowanych objętości.

Wykonaj poszczególne testy w następujący sposób.

1. Wybierz określony test do wykonania.

UWAGA Funkcja Full IOQ Execution wykonuje kolejno wszystkie sześć testów.

2. Postępuj zgodnie z instrukcjami wyświetlanymi na ekranie, notuj obserwacje dotyczące działania sprzętu i wszystkie błędy systemu, które wystąpią.
3. Po zakończeniu wybierz opcję **Abort** (Przerwij), aby zamknąć obszar testów.
4. Jeśli wymagane jest dostarczenie dzienników śledzenia systemu wygenerowanych podczas testu, są one dostępne w lokalizacji `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` i zaczynają się od zapisu `VeriSeqNIPT_Services`.

Service Tools (Narzędzia serwisowe)

Services Tools (Narzędzia serwisowe) umożliwia konfigurowanie oprogramowania Workflow Manager i niektórych parametrów oznaczeń.

Test systemu	Opis
Konfiguracja serwera	Konfiguruje i testuje połączenie między VeriSeq NIPT Workflow Manager a VeriSeq NIPT Assay Software. Odpowiednia komunikacja między tymi systemami jest wymagana do prawidłowego działania oprogramowania Workflow Manager.
Narzędzie Assay Configuration (Konfiguracja oznaczenia)	Służy do resetowania domyślnego stężenia biblioteki.
Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy)	Służy do importowania wyuczonych pozycji z platformy z pliku, a także do ich eksportowania.

Konfiguracja serwera

Jeśli adres sieciowy serwera lokalnego VeriSeq Onsite Server v2 ulegnie zmianie, należy skierować Workflow Manager na ten nowy adres:

1. Z menu Services Tools (Narzędzia serwisowe) wybierz opcję **Server Configuration** (Konfiguracja serwera).
2. Zaktualizuj adres URL, wprowadzając nowy adres Serwer lokalny.
3. Wybierz opcję **Test Connection** (Testuj połączenie), aby wysłać wiadomość testową. Jeśli ta wiadomość nie zostanie odebrana, skontaktuj się z działem pomocy technicznej Illumina.
4. Na ekranie System Configuration (Konfiguracja systemu) wybierz przycisk **OK**, a następnie przycisk **Apply** (Zastosuj), aby zapisać ten nowy adres.

W przypadku aktualizacji adresu sieciowego należy również zaktualizować certyfikat Secure Sockets Layer (SSL) dla komputera PC, na którym uruchomione jest oprogramowanie Workflow Manager. Uzyskaj dostęp do VeriSeq NIPT Assay Software v2 za pośrednictwem tego komputera PC, a następnie zapoznaj się z sekcją [Pobieranie i instalacja certyfikatu SSL na stronie 35](#).

Tylko inżynierowie serwisu Illumina mogą zaktualizować hasło automatyzacji dla ML STAR. Przed zmianą hasła przechowywanego na serwerze za pośrednictwem interfejsu internetowego należy upewnić się, że członek zespołu serwisowego Illumina zaktualizował hasło ML STAR. Jeśli zaktualizujesz hasło w interfejsie sieciowym serwera bez jego aktualizacji w ML STAR, sprawisz, że system będzie bezużyteczny.

Narzędzie Assay Configuration (Konfiguracja oznaczenia)

Ponadto narzędzie Assay Configuration (Konfiguracja oznaczenia) umożliwia zmianę wartości innych parametrów:

- **Stężenie biblioteki docelowej** – ustawia domyślną wartość stężenia bibliotek w pulach system sekwencjonowania w Workflow Manager. Wartości stężenia są stosowane w cyklu podczas procesu pulowania. Więcej informacji można znaleźć w *Ulotka dołączona do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2 (nr dokumentu: 1000000078751)*.
- **Dla parametru Default Sex Chromosome Reporting** (Domyślne raportowanie chromosomów płci) – To ustawienie określa, jaki atrybut przypisać do próbek, gdy w trakcie przygotowywania próbki zostanie wybrany przycisk Use Default (Użyj ustawień domyślnych). Ustawić ten parametr na Tak lub Nie.
- **Screen Type** (Typ badania przesiewowego) – określa badania przesiewowego dla próbki. Ustawić ten parametr na Podstawowy lub Genomewide.

Skonfigurować parametry oznaczenia w następujący sposób.

1. Wybrać opcję **Assay Configuration** (Konfiguracja oznaczenia) i skonfigurować parametry w razie potrzeby.
 - Podać wymaganą wartość w polu Target Library Concentration (pg/μl) (Docelowe stężenie biblioteki, pg/μl).
 - Wybrać wymaganą wartość w polu Default Sex Chromosome Reporting (Domyślne raportowanie chromosomów płci).
 - Wybrać wymaganą wartość w polu Screen Type (Typ badania przesiewowego).
2. Wybrać opcję **Apply** (Zastosuj).

Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy)

Podczas rozwiązywania problemów może być konieczne wyeksportowanie wyuczonych wartości pozycji. Narzędzie Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy) umożliwia wygenerowanie listy pozycji wraz z odpowiadającymi im wartościami.

1. Wybrać opcję **Deck Teach Tool** (Narzędzie uczenia platformy).
2. Wybrać **Export** (Eksport).
3. Lokalizacja wyjściowa jest domyślnie ustawiona na podaną lokalizację. Wybrać lokalizację domyślną lub wyjściową pliku tekstowego zawierającego wyuczone pozycje platformy.
4. Nacisnąć **OK**.
Narzędzie Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy) zapisze plik tekstowy zawierający wartości odpowiadające wszystkim wyuczonym pozycjom laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych na potrzeby instalacji oprogramowania Workflow Manager.
5. Wybierz opcję **Cancel** (Anuluj), aby powrócić do ekranu Method Selection (Wybór metody).

Next-Generation Sequencing System

Wstęp

system sekwencjonowania nowej generacji generuje odczyty sekwencjonowania dla wszystkich próbek w puli bibliotek oznaczonych ilościowo i integruje się z VeriSeq NIPT Solution v2 za pośrednictwem Serwer lokalny. Dane sekwencjonowania są oceniane przez moduł Analysis Handler (Obsługa analizy) oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software.

Podczas integracji system sekwencjonowania nowej generacji z VeriSeq NIPT Solution v2 należy rozważyć następujące kwestie:

- Integracja magazynu danych.
- Wydajność analizy.
- Ograniczenia w ruchu sieciowym.

Pula sekwencjonowania

VeriSeq NIPT Assay Software wymaga system sekwencjonowania nowej generacji, który może generować dane sekwencjonowania względem przygotowanej puli biblioteki odpowiednio do poniższych specyfikacji:

- Generowanie 2 × 36 odczytów w trybie sparowanych końców.
- Kompatybilny z adapterami indeksującymi w Zestaw do przygotowania próbek VeriSeq NIPT.
- Dwukanałowa analiza biochemiczna.
- Automatyczne tworzenie plików rozpoznawania nukleotydów (BCL).

Integracja przechowywania danych

Typowy przebieg sekwencjonowania dla VeriSeq NIPT Solution v2 wymaga 25–30 GB danych w system sekwencjonowania nowej generacji. Rzeczywisty rozmiar danych może się różnić w zależności od ostatecznej gęstości klastra. Serwer lokalny zapewnia ponad 7,5 TB miejsca do magazynowania, co wystarcza na około 300 przebiegów ($7500/25 = 300$).

W celu przechowywania danych należy odwzorować system sekwencjonowania nowej generacji na Serwer lokalny w jeden z następujących sposobów:

- Użyj Serwer lokalny jako tymczasowego repozytorium danych. W tej konfiguracji aparat jest mapowany bezpośrednio na serwer, a dane są przechowywane na dysku lokalnym.

- W laboratoriach o dużej wydajności należy użyć urządzenia pamięci masowej podłączonego do sieci (NAS). Skonfigurować system sekwencjonowania nowej generacji do przechowywania danych sekwencjonowania bezpośrednio w określonej lokalizacji na NAS.

W takim przypadku skonfigurować Serwer lokalny do monitorowania określonej lokalizacji NAS, co umożliwia monitorowanie spodziewanych przebiegów sekwencjonowania. Można dodać wiele system sekwencjonowania nowej generacji w celu zwiększenia przepustowości próbek. Więcej informacji na temat sposobu mapowania serwera na urządzenie NAS zawiera część [Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym na stronie 32](#).

Więcej informacji na temat sposobu mapowania system sekwencjonowania nowej generacji na serwer lub urządzenie NAS zawiera podręcznik użytkownika systemu.

Wydajność analizy

Procedura analizy VeriSeq NIPT umożliwia zazwyczaj przetworzenie danych jednego sekwencjonowania w ciągu około 5 godzin. Rozbudowując laboratorium pod kątem wydajności analizy próbek, należy wziąć pod uwagę, że jeden serwer może przetworzyć maksymalnie cztery przebiegi na dzień, czyli łącznie $48 \text{ próbek} \times 4 = 192 \text{ próbki}$ dziennie. Aby dowiedzieć się więcej o rozwiązaniach zwiększających wydajność, należy się skontaktować z działem pomocy technicznej Illumina.

Ograniczenia ruchu sieciowego

VeriSeq NIPT Solution v2 wykorzystuje sieć lokalną laboratorium (LAN) do przesyłania danych między system sekwencjonowania nowej generacji, Serwer lokalny a NAS (jeśli skonfigurowano).

Rozbudowując laboratorium pod kątem wydajności analizy próbek, należy wziąć pod uwagę ograniczenia ruchu w infrastrukturze IT:

- Średnia szybkość przesyłu 25 GB danych, które są generowane w ciągu około 10 godzin, wynosi około 0,7 MB/s na system sekwencjonowania.
- Infrastruktura laboratoryjna może również obsługiwać inne źródła ruchu sieciowego, który należy uwzględnić.

Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager

W przypadku korzystania z modułu VeriSeq NIPT Local Run Manager system sekwencjonowania nowej generacji należy przygotować się do sekwencjonowania w następujący sposób.

- W Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager wybierz **Create run** (Utwórz przebieg).
- Z menu rozwijanego wybierz opcję **VeriSeq NIPT**.
- Wypełnij poniższe pola:
 - Nazwa serii (musi być nowa i unikatowa)

- Run Description (Opis przebiegu) (opcjonalnie)
- Pool Barcode (Kod kreskowy puli)



PRZESTROGA

Kod kreskowy puli wprowadzony w module Local Run Manager musi być zgodny z kodem kreskowym puli wprowadzonym w Workflow Manager. Nieprawidłowe konfiguracje przebiegu są odrzucane przez VeriSeq NIPT Assay Software i mogą wymagać ponownego sekwencjonowania. Kody kreskowe puli muszą być nowe i niepowtarzalne. Wcześniej zeskanowane kody kreskowe nie mogą być ponownie wykorzystane, nawet jeśli nie nastąpiło zdarzenie pulowania. Ponownie zainicjowane partie wymagają czystej, niezarejestrowanej próbki. Analiza nie powiedzie się, jeśli kod kreskowy jest powiązany z wcześniej analizowaną partią lub przerwany zdarzeniami pulowania.

4. Wybrać opcję **Save Run** (Zapisz przebieg).

Po zakończeniu konfigurowania przebiegu można zainicjować przebieg za pomocą oprogramowania aparatu.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Wstęp

VeriSeq NIPT Assay Software v2 generuje statystyki w celu oceny liczby kopii chromosomów z testowanych próbek oraz udostępnia określenie aneuploidii chromosomów wybranych do analizy. Wybór chromosomów do analizy jest zależny od typu wybranego badania przesiewowego, które może być podstawowe (chromosomy 21, 18, 13, X oraz Y) albo całego genomu (wszystkie chromosomy). W przypadku wyboru opcji badania całego genomu oprogramowanie wykonuje również testy pod kątem obecności subchromosomowych regionów przyrostu lub utraty liczby kopii w autosomach. Aparat do sekwencjonowania nowej generacji generuje dane wejściowe do analizy w postaci odczytów w trybie sparowanych końców, które obejmują 36 par zasad.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 działa na VeriSeq Onsite Server v2. Serwer lokalny jest centralnym elementem VeriSeq NIPT Solution v2 i działa jako punkt połączenia między VeriSeq NIPT Workflow Manager, system sekwencjonowania nowej generacji a użytkownikiem.

VeriSeq NIPT Assay Software dopasowuje odczyty do referencyjnego genomu ludzkiego i wykonuje względem odczytów analizy służące do dopasowania do unikalnej lokalizacji lub unikalnego położenia na genomie. VeriSeq NIPT Assay Software wyklucza zduplikowane odczyty i położenia, które są powiązane z wysoką zmiennością pokrycia wśród próbek euploidalnych. Dane sekwencjonowania są normalizowane względem zawartości nukleotydów oraz w celu korygowania efektu serii i innych źródeł niepożądanego zmienności. Informacje na temat długości fragmentu cfDNA są uzyskiwane z odczytów sekwencjonujących w trybie sparowanych końców. Dodatkowo VeriSeq NIPT Assay Software ocenia statystyki pokrycia sekwencjonowaniem znanych regionów przeznaczonych do wzbogacenia w cfDNA płodu lub matki. Dane wygenerowane z analizy długości i pokrycia fragmentów są używane do oszacowania frakcji płodowej (ang. FF) dla każdej próbki.

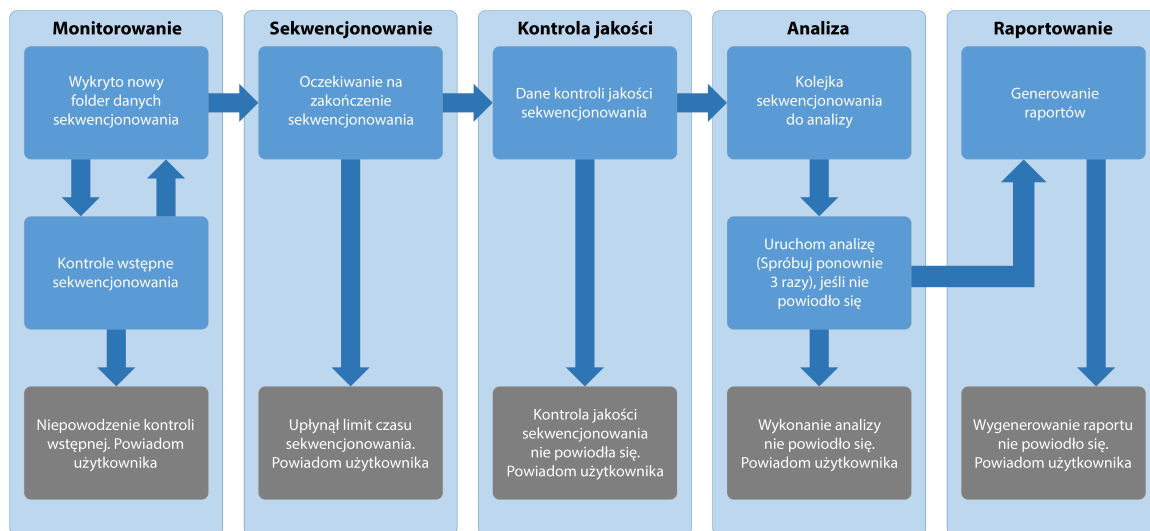
W przypadku każdej opcji badania przesiewowego wybranej dla próbki z menu testów VeriSeq NIPT Assay Software generuje raport dotyczący tego, czy anomalia została wykryta, czy nie.

W podstawowym badaniu przesiewowym wszystkie anomalie są aneuploidiami. W przypadku badania przesiewowego całego genomu anomalia może być aneuploidią lub częściową delecją albo duplikacją.

Elementy VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software stale analizuje i monitoruje nowe dane sekwencjonowania w miarę ich dodawania do folderu wejściowego w Serwer lokalny. W przypadku rozpoznania nowego sekwencjonowania wyzwalany jest następujący przepływ.

Rysunek 3 Diagram przepływu danych



1. **Monitorowanie** – wstępnie sprawdza poprawność nowego sekwencjonowania. Gdy oprogramowanie wykryje nową serię sekwencjonowania, przeprowadzane są następujące kontrole ważności:
 - a. Sprawdza, czy parametry przebiegu są zgodne z oczekiwanymi wartościami.
 - b. Łączy komórkę przepływową ze znaną istniejącą próbówką puli.
 - c. Potwierdza, że pula nie została wcześniej przetworzona. System nie zezwala na powtórki.
 Jeśli którakolwiek z tych kontroli zakończy się niepowodzeniem, użytkownik zostanie o tym powiadomiony za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.
2. **Sekwencjonowanie** – stale monitoruje, czy sekwencjonowanie zostało zakończone. Ustawiony jest licznik czasu, który określa limit czasu na zakończenie przebiegu. Jeśli ten limit czasu upłynie, użytkownik zostanie o tym powiadomiony za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.
3. **Kontrola jakości** – sprawdza pliki kontroli jakości InterOp wygenerowane przez system sekwencjonowania. VeriSeq NIPT Assay Software sprawdza łączną liczbę klastrów, gęstość klastra oraz odczytuje wyniki jakościowe. Wskazówki dotyczące interpretacji wskaźników kontroli jakości InterOp można znaleźć w *Podręczniku użytkownika Sequencing Analysis Viewer (nr dokumentu 15020619)*. Jeśli kryteria kontroli jakości nie zostaną spełnione, użytkownik jest o tym powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.
4. **Analiza** – zarządza kolejką analiz dla wielu sekwencjonowań wygenerowanych przez różne urządzenia skonfigurowane z serwerem. Serwer przetwarza pojedyncze zadanie analizy zgodnie z zasadą kolejki FIFO (ang. First In, First Out), czyli „pierwszy na wejściu, pierwszy na wyjściu”. Po pomyślnym zakończeniu jednej analizy następuje uruchomienie następnej zaplanowanej analizy z kolejki. Jeśli analiza nie powiedzie się lub upłynie limit jej czasu, VeriSeq NIPT Assay Software

automatycznie ponownie uruchamia analizę maksymalnie trzy razy. Po każdym niepowodzeniu użytkownik jest powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.

5. **Raportowanie** – generuje raport, który zawiera wyniki ostateczne po zakończeniu analizy. Jeśli na skutek niepowodzenia raporty nie zostaną wygenerowane, użytkownik jest o tym powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.

Zadania VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software wykonuje zarówno zadania automatyczne, jak i inicjowane przez użytkownika.

Zadania automatyczne

VeriSeq NIPT Assay Software wykonuje następujące zadania automatyczne:

- **Sortowanie i przechowywanie dzienników dotyczących przygotowania próbek** – tworzenie zestawu plików wyjściowych na koniec każdego etapu i ich przechowywanie w folderze ProcessLogs znajdującym się w folderze wyjściowym. Szczegółowe informacje można znaleźć w części [Struktura pliku raportów na stronie 51](#) i w części [Raporty dotyczące przetwarzania na stronie 79](#)
- **Generowanie alertów, wiadomości e-mail i powiadomień o raportach** – monitorowanie stanu ważności partii, puli i próbki podczas etapów przygotowania próbki oraz kontroli jakości danych sekwencjonowania i wyników analizy poszczególnych próbek. Na podstawie tych kontroli VeriSeq NIPT Assay Software ustala, czy kontynuować przetwarzanie i czy zgłaszać wyniki. VeriSeq NIPT Assay Software kończy przetwarzanie, jeśli partia lub pula zostanie uznana za nieważną na podstawie wyników kontroli jakości. Następuje wysłanie powiadomienia e-mail do użytkownika, wygenerowanie raportu i zarejestrowanie alertu w internetowym interfejsie użytkownika.
- **Analiza danych sekwencjonowania** – analiza nieprzetworzonych danych sekwencjonowania poszczególnych próbek multipleksowanych w puli przy użyciu zintegrowanego NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software określa wyniki dotyczące aneuploidii dla każdej próbki. System nie zgłasza wyników próbek unieważnionych lub anulowanych przez użytkownika. W przypadku próbek, które nie spełniają kryteriów kontroli jakości, podawane jest precyzyjne uzasadnienie niepowodzenia, natomiast wyniki takiej próbki zostają wstrzymane. Więcej informacji można znaleźć w [NIPT Report \(Raport NIPT\) na stronie 58](#).
- **Generowanie pliku wyników** – przedstawienie wyników próbki w formacie pliku z wartościami rozdzielonymi znakami tabulacji, który jest zapisywany w folderze wyjściowym. Więcej informacji można znaleźć w [NIPT Report \(Raport NIPT\) na stronie 58](#).
- **Generowanie raportów** – VeriSeq NIPT Assay Software generuje uzupełniające informacje dotyczące wyników, powiadomienia i raporty dotyczące przetwarzania. Więcej informacji można znaleźć w części [Raporty systemowe na stronie 51](#).

- **Unieważnienie próbki, puli i partii**

- **Unieważnienie próbki** – VeriSeq NIPT Assay Software oznacza poszczególne próbki jako nieprawidłowe, gdy użytkownik:

- Wyraźnie unieważni próbkę.
- Unieważni całą płytkę podczas przygotowywania biblioteki przed utworzeniem puli.

Gdy próbka zostaje oznaczona jako nieważna, automatycznie generowany jest raport dotyczący unieważnienia próbki, patrz [Sample Invalidation Report \(Raport z unieważnienia próbki\)](#) na stronie 77.

- **Generowanie raportu dotyczącego unieważnienia puli i partii** – pule i partie może unieważnić tylko użytkownik. Unieważnione pule nie są przetwarzane przez system. Pule, które już zostały utworzone z nieważnej partii, nie zostają automatycznie unieważnione i mogą być dalej przetwarzane przez system. Jednak nowych puli nie można utworzyć z unieważnionej partii. Gdy pula zostaje unieważniona, system generuje raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli pod następującymi warunkami:

- Partia jest ważna.
- Nie ma więcej puli dostępnych dla tej partii.
- Nie wyczerpano liczby dopuszczalnych puli z tej partii.

Więcej informacji na ten temat zawiera [Pool Retest Request Report \(Raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli\)](#) na stronie 79.

- **Zarządzanie ponownymi testami**

- **Niepowodzenia dotyczące puli** – niepowodzenie dotyczące puli jest zazwyczaj spowodowane niepowodzeniem wskaźników kontroli jakości sekwencjonowania. VeriSeq NIPT Assay Software nie kontynuuje przetwarzania puli, których dotyczy niepowodzenie, gdy przebieg zostaje przerwany. Kolejność przy użyciu drugiej porcji puli z dostosowaniem stosunku puli do HT1, stężenia puli lub obu.
- **Niepowodzenia dotyczące próbek** – w razie potrzeby oprogramowanie umożliwia ponowne przetestowanie próbek, których dotyczy niepowodzenie. Takie próbki należy wprowadzić do nowej partii i ponownie je przetworzyć na wszystkich etapach oznaczenia.
- **Ponowne przebiegi analizy** – system nie analizuje ponownie puli zawierających próbki, które zostały już przetworzone i dla których pomyślnie zgłoszono wyniki. Ponowną analizę próbki można przeprowadzić, umieszczając próbkę na nowej płytce (w nowej partii).

Zadania użytkownika

VeriSeq NIPT Solution v2 umożliwia użytkownikom wykonywanie zadań w następujący sposób.

W Workflow Manager:

- Oznaczyć następujące jako nieprawidłowe:
 - Indywidualna próbka,

- Wszystkie próbki w partii,
- Wszystkie próbki powiązane z pulą.
- Zaznacz konkretną próbkę jako anulowaną. Następnie VeriSeq NIPT Assay Software oznacza wynik jako anulowany w końcowym raporcie z wynikami.

Przy użyciu VeriSeq NIPT Assay Software:

- Konfigurowanie oprogramowania w taki sposób, aby zainstalować je w infrastrukturze sieci laboratorium, a następnie zintegrować je w tej infrastrukturze.
- Zmiana ustawień konfiguracji, takich jak ustawienia sieciowe, lokalizacje folderów współużytkowanych oraz zarządzanie kontami użytkowników.
- Wyświetlanie statusu systemu i partii, wyświetlanie raportów z wynikami i dotyczących przetwarzania partii, dzienników działań i audytu, a także wyświetlanie wyników oznaczenia.

UWAGA Możliwość wykonywania zadań zależy od uprawnień użytkownika. Więcej informacji można znaleźć w sekcji [Przypisywanie ról użytkownikom na stronie 30](#).

Moduł Sequencing Handler (Obsługa sekwencjonowania)

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software zarządza sekwencjonowaniem wygenerowanym przez aparaty do sekwencjonowania za pośrednictwem modułu Sequencing Handler (Obsługa sekwencjonowania). Identyfikuje nowe sekwencjonowanie, sprawdza parametry przebiegów i koreluje kody kreskowe pul ze znaną pulą utworzoną podczas procesu przygotowania biblioteki. Jeśli utworzenie skojarzenia jest niemożliwe, generowane jest powiadomienie dla użytkownika, a przetwarzanie sekwencjonowania jest zatrzymywane.

Po pomyślnym zakończeniu walidacji VeriSeq NIPT Assay Software w dalszym ciągu monitoruje sekwencjonowanie pod kątem zakończenia. Ukończone przebiegi sekwencjonowania są ustawiane w kolejce do przetwarzania przez moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) (patrz [Moduł Analytic Pipeline Handler \(Obsługa procedur analizy\) na stronie 25](#)).

Zgodność sekwencjonowania

VeriSeq NIPT Assay Software analizuje tylko sekwencjonowania zgodne z procedurą analizy cfDNA. W celu generowania rozpoznań nukleotydów należy stosować wyłącznie zgodne metody sekwencjonowania i zgodne wersje oprogramowania.

UWAGA Należy regularnie monitorować wskaźniki parametrów danych, aby upewniać się, że jakość danych jest zgodna ze specyfikacją.

Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager konfiguruje sekwencjonowanie, używając następujących parametrów odczytu:

- Przebieg w trybie sparowanych końców z odczytami w cyklu 2×36 .
- Podwójne indeksowanie z dwoma odczytami indeksów w cyklu 8.

Moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy)

Moduł Analytic Pipeline Handler służy do uruchamiania procedury analizy pod kątem wykrywania aneuploidii. Procedura ta umożliwia przetworzenie jednego sekwencjonowania naraz, przy czym średni czas trwania wynosi poniżej 5 godzin na pulę. Jeśli przetworzenie puli w ramach analizy się nie powiedzie lub analiza nie dobiegnie końca z powodu awarii zasilania lub przekroczenia limitu czasu, moduł Analytic Pipeline Handler automatycznie umieści analizę ponownie w kolejce. Jeśli przetwarzanie puli nie powiedzie się trzy razy, moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) oznacza przebieg jako nieudany i generuje komunikat o błędzie.

Pomyślny przebieg analizy powoduje wygenerowanie raportu NIPT. Więcej informacji można znaleźć w [NIPT Report \(Raport NIPT\) na stronie 58](#).

Wymagania dotyczące magazynowania oraz limitu czasu dla procedury

Procedura analizy cfDNA podlega poniższym limitom czasu oraz ograniczeniom magazynowania.

Parametr	Wartość domyślna
Maximum Sequencing Time (Maksymalny czas sekwencjonowania)	20 godzin
Maximum Analysis Time (Maksymalny czas analizy)	10 godzin
Minimum Scratch Space Storage (Minimalna wielkość pamięci podręcznej)	900 GB

Internetowy interfejs użytkownika

VeriSeq NIPT Assay Software udostępnia lokalny internetowy interfejs użytkownika, który umożliwia dostęp do Serwer lokalny z dowolnego miejsca w sieci. Internetowy interfejs użytkownika zapewnia następujące funkcje:

UWAGA Internetowy interfejs użytkownika VeriSeq NIPT Assay Software nie obsługuje urządzeń mobilnych.

- **View recent activities** (Wyświetl ostatnie działania) – ta funkcja identyfikuje kroki wykonane podczas oznaczenia. Użytkownik jest powiadamiany o wielu tych działaniach przez system powiadomień e-mail. Więcej informacji można znaleźć w części [Powiadomienia Assay Software na stronie 90](#).
- **View errors and alerts** (Wyświetl błędy i alerty) – ta funkcja identyfikuje problemy, które mogłyby uniemożliwić dalsze wykonanie oznaczenia. Komunikaty o błędach i alerty są wysyłane do użytkownika przez system powiadomień e-mail. Więcej informacji można znaleźć w części [Powiadomienia Assay Software na stronie 90](#).
- **Configure the server network settings** (Konfiguruj ustawienia sieciowe serwera) – personel Illumina zwykle konfiguruje sieć podczas instalacji systemu. Jeśli sieć lokalna wymaga wprowadzenia zmian przez dział IT, wówczas konieczne mogą być modyfikacje. Więcej informacji zawiera sekcja [Konfigurowanie ustawień sieci i serwera na stronie 34](#).
- **Manage server access** (Zarządzaj dostępem do serwera) – Serwer lokalny umożliwia dostęp użytkownikom na poziomie administratora i operatora. Te poziomy dostępu kontrolują wyświetlanie działań, alertów, komunikatów o błędach i modyfikację ustawień sieciowych i mapowania danych. Więcej informacji na temat zarządzania użytkownikami można znaleźć w [Zarządzanie użytkownikami na stronie 30](#).
- **Configure sequencing data folder** (Konfiguruj folder danych sekwencjonowania) – domyślnie dane sekwencjonowania są zapisywane na serwerze. Jednak w celu zwiększenia pojemności magazynu można dodać centralne urządzenie NAS. Więcej informacji można znaleźć w części [Mapowanie dysków serwera na stronie 45](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Konfiguruj listę subskrybentów powiadomień e-mail) – ta opcja umożliwia zarządzanie listą subskrybentów, którzy będą otrzymywać powiadomienia e-mail dotyczące komunikatów o błędach i alertów na temat procesu oznaczenia. Więcej informacji można znaleźć w części [Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu na stronie 36](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Wyłącz serwer lub uruchom go ponownie) – powoduje restart lub wyłączenie serwera w razie potrzeby. Wyłączenie lub ponowne uruchomienie może być wymagane, aby ustawienie konfiguracyjne zaczęło obowiązywać albo jako rozwiązanie w przypadku awarii serwera. Aby uzyskać więcej informacji, zobacz [Ponownie uruchom serwer. na stronie 45](#) i [Wyłączanie serwera na stronie 46](#).
- **Configure database backup encryption** (Konfiguruj szyfrowanie kopii zapasowych bazy danych) – ta opcja służy do włączania szyfrowania oraz umożliwia ustawienie hasła szyfrowania dla kopii zapasowych bazy danych serwera. Ta funkcja umożliwia również wygenerowanie tymczasowej, nieszyfrowanej kopii zapasowej. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych na stronie 37](#).
- **Configure network passwords** (Konfiguruj hasła sieciowe) – ta opcja służy do ustawiania haseł sieciowych do komunikacji między serwerem a system sekwencjonowania i Platforma VeriSeq NIPT Microlab STAR. Aby uzyskać więcej informacji, patrz [Konfigurowanie haseł sieciowych na stronie 38](#).

Umowa licencyjna użytkownika końcowego

Podczas pierwszego logowania w internetowym interfejsie użytkownika należy zaakceptować umowę licencyjną użytkownika końcowego (EULA). Wybranie opcji **Download EULA** (Pobierz umowę EULA) umożliwia pobranie umowy licencyjnej na komputer. Przed kontynuowaniem pracy z internetowym interfejsem użytkownika wymagane jest zaakceptowanie umowy EULA dotyczącej oprogramowania. Po zaakceptowaniu umowy EULA można wrócić na stronę EULA i w razie potrzeby pobrać ten dokument.

Konfigurowanie internetowego interfejsu użytkownika

Należy wybrać ikonę Ustawienia, aby uzyskać dostęp do rozwijanej listy ustawień konfiguracji. Wyświetlane ustawienia zależą od roli użytkownika i powiązanych z nią uprawnień. Więcej informacji można znaleźć w sekcji [Przypisywanie ról użytkownikom na stronie 30](#).

UWAGA Technicy nie mają dostępu do tych funkcji.

Ustawienie	Opis
Zarządzanie użytkownikami	Dodawanie, aktywacja/dezaktywacja i edytowanie poświadczeń użytkowników. Tylko pracownicy serwisu i administratorzy.
Email Configuration (Konfiguracja poczty e-mail)	Edytowanie listy subskrybentów powiadomień e-mail.
Zmiana hasła folderu udostępnionego	Zmień hasło sbsusera, aby uzyskać dostęp do udostępnionych folderów Serwer lokalny. Hasło może zawierać tylko znaki alfanumeryczne.
Ustawienia raportowania	Tylko pracownicy serwisu lub administratorzy.
Reboot Server (Uruchom ponownie serwer)	Tylko pracownicy serwisu lub administratorzy.
Shut Down Server (Wyłącz serwer)	Tylko pracownicy serwisu lub administratorzy.

Zaloguj się do internetowego interfejsu użytkownika

Zaloguj się do interfejsu VeriSeq NIPT Assay Software w następujący sposób.

1. Na komputerze podłączonym do tej samej sieci co Serwer lokalny otwórz jedną z następujących przeglądarek internetowych:
 - Chrome w wersji 69 lub nowszej,
 - Firefox w wersji 62 lub nowszej,
 - Internet Explorer w wersji 11 lub nowszej.
2. Wprowadź adres IP serwera lub nazwę serwera podaną przez Illumina podczas instalacji, odpowiadającą `https://<Serwer lokalny adres IP>/login` (np. `https://10.10.10.10/login`).
3. Jeśli pojawi się ostrzeżenie o zabezpieczeniach przeglądarki, dodaj wyjątek zabezpieczeń, aby przejść do ekranu logowania.
Ostrzeżenie o zabezpieczeniach wskazuje, że komputer nie ma zainstalowanego SSL. Postępuj zgodnie z instrukcjami zawartymi w części [Pobieranie i instalacja certyfikatu SSL na stronie 35](#), aby zainstalować ten certyfikat.
4. Na ekranie logowania wprowadź, z uwzględnieniem wielkości liter, nazwę użytkownika i hasło dostarczone przez Illumina, a następnie wybierz opcję **Log In** (Zaloguj).

UWAGA Po 10 minutach nieaktywności bieżący użytkownik zostaje automatycznie wylogowany przez VeriSeq NIPT Assay Software.

Panel nawigacyjny

Po zalogowaniu się zostanie wyświetlony panel nawigacyjny VeriSeq NIPT Assay Software v2. Panel nawigacyjny jest głównym oknem nawigacyjnym. Aby wrócić do panelu w dowolnym momencie, należy wybrać opcję menu **Dashboard** (Panel).

Panel zawsze pokazuje 50 najnowszych zarejestrowanych działań (jeśli jest ich mniej niż 50, wówczas widoczne są wyłącznie wszystkie zarejestrowane). W celu pobrania 50 poprzednich działań i przeglądania historii działań należy wybrać opcję **Previous** (Poprzednie) w prawym dolnym rogu tabeli działań.

Wyświetlanie najnowszych działań

Karta Recent Activities (Najnowsze działania) zawiera krótki opis ostatnich działań VeriSeq NIPT Assay Software i Serwer lokalny.

Nazwa	Opis
When (Czas)	Data i godzina działania.
Użytkownik	Identyfikuje użytkownika, który wykonał działanie (jeśli dotyczy).
Subsystem (Podsystem)	Jednostka (lub proces), która wykonała działanie, np. użytkownik, oznaczenie lub konfiguracja.
Szczegóły	Opis działania.
Poziom	Poziom przypisany do działania spośród następujących opcji: • Activity (Działanie) – wskazuje działanie na serwerze, takie jak ponowne uruchomienie systemu lub zalogowanie/wylogowanie użytkownika. • Notice (Uwaga) – wskazuje etap, którego wykonanie nie powiodło się. Na przykład: unieważnienie próbki lub kontrola jakości zakończona niepowodzeniem. • Warning (Ostrzeżenie) – wskazuje, że podczas normalnego wykonywania operacji i podczas poprawnie działających funkcji sprzętowych wystąpił błąd. Na przykład nierozpoznane parametry przebiegu lub niepowodzenie analizy.

Wyświetlanie najnowszych błędów

Karta Recent Errors (Najnowsze błędy) zawiera krótki opis najnowszych błędów oprogramowania i serwera.

Nazwa	Opis
When (Czas)	Data i godzina działania.
Użytkownik	Identyfikuje użytkownika, który wykonał działanie (jeśli dotyczy).
Subsystem (Podsystem)	Jednostka (lub proces), która wykonała działanie, np. użytkownik, oznaczenie lub konfiguracja.
Szczegóły	Opis działania.
Poziom	Poziom przypisany do działania spośród następujących opcji: • Urgent (Pilne) – poważny błąd sprzętowy, który zakłóca działanie systemu. Skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina. • Alert – błąd podczas normalnego działania. Przykładem może być uszkodzenie dysku, problem z ilością miejsca lub konfiguracją, które uniemożliwiają wygenerowanie raportu, albo problem z powiadomieniami e-mail. • Error (Błąd) – błąd systemu lub serwera podczas normalnego działania. Na przykład problem z plikiem konfiguracyjnym lub awaria sprzętowa.

Wyświetlanie stanu i alertów systemu

Na karcie **Server Status** (Stan serwera) wyświetlane są następujące informacje:

- **Date** (Data) – obecna data i godzina.
- **Time zone** (Strefa czasowa) – strefa czasowa skonfigurowana dla serwera. Informacje o strefie czasowej są używane w wiadomościach e-mail, alertach oraz dacie i godzinie raportu.
- **Hostname** (Nazwa hosta) – nazwa systemu zawierająca nazwę hosta systemowego oraz nazwę domeny DNS.
- **Disk space usage** (Wykorzystanie miejsca na dysku) – procent miejsca na dysku aktualnie wykorzystany w celu magazynowania danych.
- **Software** (Oprogramowanie) – konfiguracja oprogramowania na podstawie przepisów (np. CE-IVD).
- **Version** – wersja VeriSeq NIPT Assay Software v2.

W podsumowaniu może być także widoczny przycisk **Server alarm** (Alarm serwera) w , który służy do wyciszenia alarmu kontrolera RAID. Ten przycisk pojawia się tylko dla administratorów. W przypadku naciśnięcia tego przycisku należy skontaktować się z działem pomocy technicznej Illumina, aby uzyskać dodatkową pomoc.

Zarządzanie użytkownikami

UWAGA Tylko pracownicy serwisu i administratorzy mają uprawnienie do dodawania, edytowania lub usuwania uprawnień techników i innych pracowników o tym samym poziomie dostępu.

Przypisywanie ról użytkownikom

Role użytkowników definiują uprawnienia dostępu oraz uprawnienia do wykonywania określonych zadań.

Rola	Opis
Usługa	Terenowy pracownik serwisu Illumina, który przeprowadza instalację początkową i konfigurację systemu (wraz z utworzeniem roli administratora). Ponadto pracownik serwisu rozwiązuje problemy, przeprowadza naprawy serwera, dokonuje ustawień konfiguracji i wprowadza w nich zmiany oraz zapewnia ciągłe wsparcie dotyczące oprogramowania.
Administrator	Administrator laboratorium, który określa ustawienia konfiguracji i zarządza nimi, zarządza użytkownikami, definiuje listę subskrybentów poczty e-mail oraz uruchamia ponownie i wyłącza serwer.
Technik	Technik laboratoryjny, który ma wgląd w stan systemu i alerty dotyczące systemu.

Dodawanie użytkowników

Podczas instalacji początkowej pracownik serwisu Illumina dodaje użytkownika z uprawnieniami administratora.

Dodaj użytkownika w następujący sposób.

1. Na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) wybierz opcję **Add New User** (Dodaj nowego użytkownika).

UWAGA Wszystkie pola są wymagane.

2. Wpisz nazwę użytkownika. Wymagania są następujące.
 - Tylko małe litery i cyfry (a–z i 0–9).
 - Nazwy użytkowników muszą się składać z 4–20 znaków i zawierać co najmniej jedną cyfrę.
 - Pierwszy znak nazwy użytkownika nie może być cyfrą.

UWAGA W nazwie użytkownika nie jest rozróżniana wielkość liter.

W VeriSeq NIPT Assay Software nazwy użytkowników służą do identyfikacji osób zajmujących się różnymi aspektami przetwarzania oznaczeń i obsługujących VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Wpisz pełną nazwę użytkownika. Pełna nazwa jest widoczna tylko w profilu użytkownika.
4. Wpisz i potwierdź hasło.
Hasła muszą się składać z 8–20 znaków i zawierać co najmniej jedną wielką literę, jedną małą literę i jedną cyfrę.
5. Wpisz adres e-mail użytkownika.
Dla każdego użytkownika wymagany jest niepowtarzalny adres e-mail.
6. Wybierz wymaganą rolę użytkownika z listy rozwijanej.
7. Zaznacz pole **Active** (Aktywny), aby natychmiast aktywować użytkownika, lub usuń zaznaczenie tego pola, aby aktywować go później (tj. po szkoleniu).
8. Wybierz dwukrotnie opcję **Save** (Zapisz), aby zapisać i potwierdzić zmiany.
Teraz nowy użytkownik jest widoczny na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami).

Edytowanie użytkowników

Edytuj informacje o użytkowniku w następujący sposób.

1. Na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) wybierz nazwę użytkownika.
2. Dokonaj edycji informacji o użytkowniku stosownie do potrzeb, a po zakończeniu wybierz opcję **Save** (Zapisz).
3. Wybierz **Save** (Zapisz) ponownie, aby potwierdzić zmiany.

Teraz zmiany dotyczące użytkownika są widoczne na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami).

Dezaktywowanie użytkowników

Dezaktywuj użytkownika w następujący sposób.

1. Na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) wybierz nazwę użytkownika.
2. Usuń zaznaczenie pola wyboru **Activate** (Aktywuj) i wybierz opcję **Save** (Zapisz).
3. W komunikacie potwierdzenia wybierz opcję **Save** (Zapisz).
Stan użytkownika na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) zmieni się na Disabled (Wyłączony).

Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym

UWAGA Tylko pracownicy serwisu i administratorzy mają uprawnienie do dodawania, edytowania lub usuwania lokalizacji udostępnianych folderów.

Dodawanie udostępnianego dysku sieciowego

System należy skonfigurować w taki sposób, aby dane sekwencjonowania były przechowywane na dedykowanym urządzeniu NAS (Network Attached Storage, urządzenie pamięci masowej podłączone do sieci), a nie na serwerze połączonym z systemem sekwencjonowania. Urządzenie NAS może zapewnić większą pojemność na potrzeby przechowywania i ciągłego tworzenia kopii zapasowych danych.

1. Wybierz pozycję **Folders** (Foldery) na panelu.
2. Wybrać opcję **Add folder** (Dodać folder).
3. Wpisz następujące informacje dostarczone przez administratora IT:
 - **Location** (Lokalizacja) – pełna ścieżka do lokalizacji urządzenia NAS wraz z folderem, w którym są przechowywane dane.
 - **Username** (Nazwa użytkownika) – nazwa użytkownika wyznaczona dla Serwer lokalny na potrzeby uzyskiwania dostępu do NAS.
 - **Password** (Hasło) – hasło wyznaczone dla Serwer lokalny na potrzeby uzyskiwania dostępu do NAS.
4. Wybrać opcję **Save** (Zapisz).
5. Wybrać opcję **Test**, aby sprawdzić połączenie z urządzeniem NAS.
Jeśli nawiązanie połączenia się nie powiedzie, potwierdź nazwę serwera, nazwę lokalizacji, nazwę użytkownika i hasło u administratora IT.
6. Uruchom ponownie serwer, aby zastosować zmiany.

UWAGA Konfiguracja udostępnianego dysku sieciowego umożliwia obsługę tylko jednego folderu danych sekwencjonowania.

Edytowanie udostępnianego dysku sieciowego

1. Wybierz pozycję **Folders** (Foldery) na panelu.
2. Dokonaj edycji ścieżki lokalizacji i wybierz opcję **Save** (Zapisz).
3. Wybrać opcję **Test**, aby sprawdzić połączenie z urządzeniem NAS.
Jeśli nawiązanie połączenia się nie powiedzie, potwierdź nazwę serwera, nazwę lokalizacji, nazwę użytkownika i hasło u administratora IT.

Usuwanie udostępnianego dysku sieciowego

1. Wybierz pozycję **Folders** (Foldery) na panelu.
2. Wybierz ścieżkę lokalizacji do zmodyfikowania.
3. Wybierz opcję **Delete** (Usuń), aby usunąć zewnętrzny folder danych sekwencjonowania.

Konfigurowanie ustawień sieci i certyfikatu

Terenowi pracownicy serwisu Illumina korzystają z ekranu Network Configuration (Konfiguracja sieci) do konfigurowania ustawień sieci i certyfikatu podczas instalacji początkowej.

UWAGA Tylko pracownicy serwisu i administratorzy są uprawnieni do zmiany ustawień sieci i certyfikatu.

1. Na panelu wybierz opcję **Configuration** (Konfiguracja).
2. Wybierz kartę **Network Configuration** (Konfiguracja sieci) i skonfiguruj odpowiednio ustawienia sieci.
3. Wybierz kartę **Certification Configuration** (Konfiguracja certyfikatu), aby wygenerować certyfikat SSL.

Konfigurowanie ustawień certyfikatu

Certyfikat SSL (Secure Socket Layer) jest plikiem danych, który umożliwia bezpieczne połączenie z przeglądarką.

1. Użyj karty Konfiguracja certyfikatu, aby skonfigurować następujące ustawienia certyfikatu SSL:
 - **Laboratory Email** (Adres e-mail laboratorium) – kontaktowy adres e-mail laboratorium przeprowadzającego testy (wymagany jest prawidłowy format adresu e-mail).
 - **Organization Unit** (Jednostka organizacyjna) – dział.

- **Organization** (Organizacja) – nazwa laboratorium przeprowadzającego testy.
- **Location** (Lokalizacja) – adres pocztowy laboratorium przeprowadzającego testy.
- **State** (Stan) – adres pocztowy laboratorium przeprowadzającego testy.
- **Kraj** – kraj, w którym znajduje się laboratorium badawcze.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Odcisk palca certyfikatu, SHA1) – numer identyfikacyjny certyfikatu.

SHA1 zapewnia, że użytkownicy nie otrzymują ostrzeżeń o certyfikatach podczas uzyskiwania dostępu do VeriSeq NIPT Assay Software v2. Numer SHA1 wyświetla się po wygenerowaniu lub ponownym wygenerowaniu certyfikatu. Więcej informacji można znaleźć w części [Ponowne generowanie certyfikatu na stronie 36](#)

2. Wybierz opcję **Save** (Zapisz), aby wprowadzić zmiany.

Konfigurowanie ustawień sieci i serwera

UWAGA Wszystkie zmiany ustawień sieci i serwera należy wprowadzać we współpracy z administratorem IT, aby uniknąć błędów połączenia z serwerem.

1. Wybierz kartę Network Configuration (Konfiguracja sieci), aby skonfigurować ustawienia sieci i Serwer lokalny.
 - **Static IP Address** (Statyczny adres IP) – adres IP wyznaczony dla Serwer lokalny.
 - **Subnet Mask** (Maska podsieci) – maska podsieci w sieci lokalnej.
 - **Default Gateway Address** (Domyślny adres bramy) – domyślny adres IP routera.
 - **Hostname** (Nazwa hosta) – nazwa wyznaczona do określania Serwer lokalny w sieci (definiowana domyślnie jako localhost).
 - **DNS Suffix** (Sufiks DNS) – wyznaczony sufiks DNS.
 - **Nameserver 1 and 2** (Serwer nazw 1 i 2) – adresy IP lub nazwy serwera DNS.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Serwer czasu NTP 1 i 2) – serwery NTP do synchronizacji czasu.
 - **MAC Address** (Adres MAC) – sieciowy adres MAC serwera (tylko do odczytu).
 - **Timezone** (Strefa czasowa) – lokalna strefa czasowa serwera.
2. Sprawdź, czy wpisane dane są prawidłowe i wybierz opcję **Save** (Zapisz), aby uruchomić ponownie serwer i wprowadzić zmiany.



PRZESTROGA

Nieprawidłowe ustawienia mogą zakłócać połączenie z serwerem.

Pobieranie i instalacja certyfikatu SSL

Aby pobrać i zainstalować certyfikat SSL dla VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Na panelu wybierz opcję **Configuration** (Konfiguracja).
2. Wybierz kartę **Certification Configuration** (Konfiguracja certyfikatu).
3. Wybierz opcję **Download Certificate** (Pobierz certyfikat) na ekranie Network Configuration (Konfiguracja sieci).

Zostanie pobrany plik certyfikatu root_cert.der.

UWAGA Gdy pojawi się monit o zapisanie pliku, należy wybrać lokalizację łatwą do zapamiętania. W przeciwnym wypadku należy ustalić domyślną lokalizację pobierania. Niektóre przeglądarki automatycznie zapisują plik w folderze Downloads (Pobrane).

4. Przejdź do folderu na komputerze, w którym został zapisany plik.
5. Kliknij prawym przyciskiem myszy plik **root_cert.der** i wybierz opcję **Install Certificate** (Zainstaluj certyfikat).
6. Jeśli zostanie wyświetlone okno Security Warning (Ostrzeżenie o zabezpieczeniach), wybierz opcję **Open** (Otwórz), aby otworzyć plik.
Zostanie otwarty Kreator importu certyfikatu.
7. W oknie powitalnym funkcji Certificate Import Wizard (Kreator importu certyfikatów) wybierz opcję **Local Machine** (Komputer lokalny) dla elementu Store Location (Lokalizacja przechowywania), a następnie naciśnij przycisk **Next** (Dalej).
8. Wybierz opcję **Place all certificates in the following store** (Umieść wszystkie certyfikaty w następującym magazynie), a następnie naciśnij przycisk **Browse...** (Przeglądaj).
9. W oknie Select Certificate Store (Wybierz magazyn certyfikatów) wybierz opcję **Trusted Root Certification Authorities** (Zaufane główne urzędy certyfikacji), a następnie naciśnij przycisk **OK**.
10. Upewnij się, że w polu Certificate Store (Magazyn certyfikatów) wyświetlana jest opcja Trusted Root Certification Authorities (Zaufane główne urzędy certyfikacji), a następnie naciśnij przycisk **Next** (Dalej).
11. W oknie Completing the Certificate Import Wizard (Kończenie pracy kreatora importu certyfikatów) naciśnij przycisk **Finish** (Zakończ).
12. Jeśli wyświetli się okno Security Warning (Ostrzeżenie o zabezpieczeniach), wybierz opcję **Yes** (Tak), aby zainstalować certyfikat.
13. W oknie dialogowym informującym o powodzeniu importu naciśnij przycisk **OK**, aby zamknąć kreatora.

Ponowne generowanie certyfikatu

UWAGA Tylko pracownicy serwisu i administratorzy mają uprawnienie do ponownego generowania certyfikatów i ponownego uruchamiania systemu.

Aby ponownie wygenerować certyfikat po zmianie ustawień sieciowych lub ustawień certyfikatu:

1. Na ekranie Network Configuration (Konfiguracja sieci) wybierz opcję **Regenerate Certificate** (Wygeneruj ponownie certyfikat).
2. Aby kontynuować, wybierz opcję **Regenerate Certificate and Reboot** (Wygeneruj ponownie certyfikat i uruchom ponownie) albo opcję **Cancel** (Anuluj), aby wyjść z tej procedury.

Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu

VeriSeq NIPT Assay Software v2 komunikuje się z użytkownikami, wysyłając powiadomienia e-mail wskazujące postęp oznaczenia oraz alerty dotyczące błędów lub wymaganego działania użytkownika. Aby uzyskać informacje na temat powiadomień e-mail wysyłanych przez system, patrz [Powiadomienia Assay Software na stronie 90](#).

Należy się upewnić, że ustawienia spamu w poczcie e-mail umożliwiają odbieranie powiadomień e-mail z serwera. Powiadomienia e-mail są wysyłane z konta `VeriSeq@<customer email domain>`, gdzie część `<customer email domain>` określa lokalny zespół IT podczas instalacji serwera.

Tworzenie listy subskrybentów powiadomień e-mail

Powiadomienia e-mail są wysyłane do subskrybentów określonych na liście.

Listę można zdefiniować, wykonując następujące czynności.

1. Na panelu wybierz ikonę ustawień.
2. Wybierz opcję **Email Configuration** (Konfiguracja poczty e-mail).
3. W polu Subscribers (Subskrybenci) wpisz adresy e-mail, rozdzielając je przecinkami. Sprawdź, czy wpisane adresy e-mail są prawidłowe. Oprogramowanie nie weryfikuje formatu adresu e-mail.
4. Wybrać opcję **Save** (Zapisz).
5. Wybierz opcję **Send test message** (Wyślij wiadomość testową), aby wysłać testową wiadomość e-mail do subskrybentów z listy. Sprawdź skrzynkę odbiorczą poczty e-mail, aby się upewnić, że wiadomość e-mail została wysłana.

UWAGA Przed wysłaniem wiadomości testowej należy upewnić się, że został wybrany przycisk **Save** (Zapisz). Wysłanie komunikatu testowego przed zapisaniem spowoduje odrzucenie wszelkich zmian.

Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych

VeriSeq NIPT Assay Software v2 umożliwia administratorom włączenie lub wyłączenie szyfrowania kopii zapasowych. Administratorzy mogą również konfigurować lub aktualizować hasła szyfrowania kopii zapasowych bazy danych. To hasło jest niezbędne do przywrócenia kopii zapasowej bazy danych. Hasło należy przechowywać w bezpiecznym miejscu, aby móc je sprawdzić w przyszłości.

UWAGA Tylko administratorzy są uprawnieni do konfiguracji szyfrowania kopii zapasowej bazy danych.

Skonfigurować szyfrowanie kopii zapasowej w następujący sposób:

1. Na panelu wybierz ikonę ustawień.
2. Wybierz opcję **Backup Encryption** (Szyfrowanie kopii zapasowych).
3. Zaznacz pole wyboru **Encrypt Backups** (Szyfruj kopie zapasowe).
4. Wpisz preferowane hasło szyfrowania w polu **Encryption Password** (Hasło szyfrowania).
5. Wpisz ponownie to samo hasło w polu **Confirm Password** (Potwierdź hasło).
6. Wybrać opcję **Save** (Zapisz).

Generowanie niezaszyfrowanej kopii zapasowej

VeriSeq NIPT Assay Software umożliwia administratorom wygenerowanie pliku niezaszyfrowanej kopii zapasowej przeznaczonego dla działu pomocy technicznej Illumina. Niezaszyfrowany plik kopii zapasowej istnieje tylko przez 24 godziny, po czym jest automatycznie usuwany.

UWAGA Uprawnienia do generowania niezaszyfrowanej kopii zapasowej mają tylko administratorzy.

Utwórz niezaszyfrowaną kopię zapasową w następujący sposób:

1. Na panelu wybierz ikonę ustawień.
2. Wybierz opcję **Backup Encryption** (Szyfrowanie kopii zapasowych).
3. Naciśnij przycisk **Generate Unencrypted Backup** (Generuj niezaszyfrowaną kopię zapasową).
4. Wybierz opcję **Yes** (Tak) w oknie potwierdzenia.
Zostanie wyświetlony monit z potwierdzeniem żądania wygenerowania niezaszyfrowanej kopii zapasowej.
5. Nacisnąć **OK**.

Utworzenie niezaszyfrowanej kopii zapasowej można potwierdzić, wracając do panelu VeriSeq NIPT Assay Software i wyświetlając tabelę Recent Activities (Ostatnie działania). Nowe działanie powinno potwierdzać pomyślne utworzenie niezaszyfrowanej kopii zapasowej.

Konfigurowanie haseł sieciowych

Administrator lub terenowy pracownik serwisu Illumina może użyć strony Network Passwords (Hasła sieci) do konfiguracji haseł na potrzeby komunikacji między Serwerem lokalnym a komponentami VeriSeq NIPT Solution v2.



PRZESTROGA

Tylko pracownicy serwisu i administratorzy są uprawnieni do zmiany haseł sieciowych.

Skonfiguruj hasła sieciowe w następujący sposób:

1. Na panelu wybierz ikonę ustawień.
2. Wybierz opcję **Network Passwords** (Hasła sieciowe).
3. W polu **Sequencer Password** (Hasło sekwensera) wprowadź hasło dla narzędzi sekwencjonowania.
4. Wpisz ponownie to samo hasło w polu **Confirm Password** (Potwierdź hasło).



PRZESTROGA

Aktualizowanie hasła sekwensera w czasie trwania sekwencjonowania może spowodować utratę danych.

5. Wybierz opcję **Save Sequencer Password** (Zapisz hasło sekwensera).
Hasło sekwensera zostanie zachowane na serwerze. Należy pamiętać o zaktualizowaniu hasła wszystkich aparatów już podłączonych do serwera.
6. W polu **Automation Password** (Hasło automatyzacji) wpisz hasło dla Platformy VeriSeq NIPT Microlab STAR.



PRZESTROGA

Aktualizowanie hasła automatyzacji w czasie trwania przygotowywania próbek może spowodować utratę danych.

Tylko inżynierowie serwisu Illumina mogą zaktualizować hasło automatyzacji dla ML STAR. Przed zmianą hasła przechowywanego na serwerze za pośrednictwem interfejsu internetowego należy upewnić się, że członek zespołu serwisowego Illumina zaktualizował hasło ML STAR. Jeśli zaktualizujesz hasło w interfejsie sieciowym serwera bez jego aktualizacji w ML STAR, sprawisz, że system będzie bezużyteczny.

7. Wpisz ponownie hasło do ML STAR w polu **Confirm Password** (Potwierdź hasło).
8. Wybierz opcję **Save Automation Password** (Zapisz hasło automatyzacji).
Hasło do ML STAR zostanie zachowane na serwerze. Należy pamiętać o zaktualizowaniu hasła wszystkich aparatów ML STAR już podłączonych do serwera.

Wylogowanie

- Wybierz ikonę profilu użytkownika w prawym górnym rogu ekranu, a następnie wybierz opcję **Log Out** (Wyloguj).

Analiza i raportowanie

Po zebraniu dane sekwencjonowania są demultipleksowane, konwertowane na format FASTQ, dopasowywane do genomu referencyjnego i analizowane pod kątem wykrywania aneuploidii. W tej części opisano różne wskaźniki, które są określane dla danej próbki.

Demultipleksowanie i generowanie pliku FASTQ

Dane sekwencyjne przechowywane w formacie BCL są przetwarzane za pomocą oprogramowania do konwersji bcl2fastq. bcl2fastq demultipleksuje dane i konwertuje pliki BCL na standardowy format plików FASTQ na potrzeby dalszej analizy. Dla każdego sekwencjonowania VeriSeq NIPT Assay Software tworzy arkusz próbek (SampleSheet.csv). Plik ten zawiera informacje o próbce dostarczone do oprogramowania podczas procesu przygotowania próbki (przy użyciu interfejsu API oprogramowania). Te arkusze próbek zawierają nagłówek z informacją o przebiegu i deskryptory próbek przetworzonych w określonej komorze przepływowej.

W poniższej tabeli przedstawiono szczegółowe dane w arkuszu próbek.



PRZESTROGA

NIE należy modyfikować ani edytować tego pliku arkusza próbek. Jest on generowany przez system, a modyfikacje mogą spowodować niepożądane skutki podczas dalszej analizy, w tym jej niepowodzenie lub nieprawidłowe wyniki.

Nazwa kolumny	Opis
SampleID	Identyfikator próbki.
SampleName	Nazwa próbki. Domyślnie: taka sama jak SampleID.
Sample_Plate	Identyfikator płytki danej próbki. Domyślnie: pusty.
Sample_Well	Identyfikator dołka na płytce dla danej próbki.
I7_Index_ID	Identyfikator pierwszego adaptera indeksu.
index	Sekwencja nukleotydów pierwszego adaptera.
I5_Index_ID	Identyfikator drugiego adaptera.
index2	Sekwencja nukleotydów drugiego adaptera.
Sample_Project	Identyfikator projektu danej próbki. Domyślnie: pusty.

Nazwa kolumny	Opis
SexChromosomes	Analiza dotycząca chromosomów płci. Jedna z następujących wartości: • Yes (Tak) – wymagane jest raportowanie aneuploidii chromosomów płci i płci. • No (Nie) – nie jest wymagane raportowanie aneuploidii chromosomów płci ani płci. • SCA – raportowanie aneuploidii chromosomów płci jest wymagane, a raportowanie płci nie jest wymagane.
SampleType	Typ próbki. Jedna z następujących wartości: • Singleton (Pojedyncza) – ciąża pojedyncza. • Twin (Mnoga) – ciąża wielopłodowa. • Control (Kontrolna) – próbka kontrolna o znanej klasyfikacji płci i aneuploidii. • NTC – próbka kontrolna bez wzorca (brak DNA).

Kontrola jakości sekwencjonowania

Wskaźniki kontroli jakości sekwencjonowania identyfikują komory przepływowe, w przypadku których prawdopodobieństwo niepowodzenia analizy jest wysokie. Gęstość klastra, procent odczytów przechodzących przez filtr (PF), fazowanie wyprzedzające i fazowanie to wskaźniki, które opisują ogólną jakość danych sekwencjonowania. Są to wskaźniki typowe dla wielu aplikacji sekwencjonowania nowej generacji. Metryka przewidywanych odczytów dopasowanych oszacowuje poziom komory przepływowej w odniesieniu do głębokości sekwencjonowania. Jeśli dane niskiej jakości nie odpowiadają metryce przewidywanych odczytów dopasowanych, wówczas przetwarzanie przebiegu zostaje przerwane. Więcej informacji na ten temat znajduje się w części [Wskaźniki i granice kontroli jakości sekwencjonowania na stronie 49](#).

Szacunkowa wartość frakcji płodowej

Frakcja płodowa określa odsetek pozakomórkowego, wolnego DNA w próbce krwi matki pobranej z łożyska. VeriSeq NIPT Assay Software wykorzystuje informacje pochodzące zarówno z rozkładu wielkości fragmentów cfDNA, jak i rozbieżności pokrycia genomowego między cfDNA matki i płodu do obliczenia szacunkowej wartości frakcji płodowej.¹

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

Statystyki używane podczas określania wyniku końcowego

W odniesieniu do wszystkich chromosomów dane sekwencjonowania w trybie sparowanych końców są dopasowywane do genomu referencyjnego (HG19). Unikalne, niepowtarzalne i dopasowane odczyty są zagregowane w silosach o rozmiarze 100 kb. Liczba silosów jest korygowana pod kątem obciążenia systematycznego GC (ang. GC bias) i wcześniej ustalonej zawartości w genomie swoistym dla regionu. Przy użyciu takich znormalizowanych liczb silosów wyniki statystyczne są uzyskiwane dla każdego autosomu poprzez porównanie regionów pokrycia, których może dotyczyć aneuploidia, z pozostałymi autosomami. Logarytmiczny wskaźnik wiarygodności (LLR) oblicza się dla każdej próbki, biorąc pod uwagę wyniki uzyskane na podstawie pokrycia i szacunkową wartość frakcji płodowej. LLR zdefiniowano jako prawdopodobieństwo, że próbka wykaże daną cechę, biorąc pod uwagę obserwowane pokrycie i frakcję płodową, w porównaniu z prawdopodobieństwem, że próbka nie wykaże danej cechy przy takim samym obserwowanym pokryciu. Obliczenie tego wskaźnika uwzględnia również szacowaną niepewność dotyczącą frakcji płodowej. Do dalszych obliczeń używa się logarytmu naturalnego wskaźnika. Assay Software ocenia wartość LLR dla każdego chromosomu docelowego i każdej próbki w celu określenia statusu aneuploidii.

Statystyki stosowane w odniesieniu do chromosomów X oraz Y różnią się od statystyk używanych w przypadku autosomów. W przypadku płodów zidentyfikowanych jako żeńskie rozpoznania SCA wymagają zgodności klasyfikacji na podstawie wartości LLR oraz na podstawie znormalizowanych wartości chromosomalnych.¹ Konkretnie wyniki LLR są obliczane dla [45,X] (zespół Turnera) oraz dla [47,XXX]. W przypadku płodów zidentyfikowanych jako męskie rozpoznania SCA dotyczące [47,XXY] (zespół Klinefeltera) lub [47,XYY] mogą być oparte na stosunku między znormalizowanymi wartościami chromosomalnymi dla chromosomów X oraz Y (NCV_X oraz NCV_Y). Próbki odnoszące się do płodów męskich, w przypadku których NCV_X jest w zakresie obserwowanym dla euploidalnych próbek żeńskich, mogą być rozpoznane jako [47,XXY]. Próbki należące do płodów żeńskich, w przypadku których NCV_X jest w zakresie obserwowanym dla euploidalnych próbek męskich, ale dla których chromosom Y jest nadreprezentowany, mogą być rozpoznane jako [47,XYY].

Niektóre wartości NCV_Y i NCV_X wykraczają poza możliwości systemu w zakresie ustalania SCA. W przypadku takich próbek generowany wynik klasyfikacji XY ma wartość Not Reportable (Nie można zgłosić). Jeśli wszystkie inne wskaźniki kontroli jakości są zakończone powodzeniem, w przypadku takich próbek podawane są wyniki dotyczące autosomów.

¹Bianchi D, Platt L, Goldberg J i in. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. Obstet Gynecol. 2012;119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

Kontrola jakości analizy

Analityczne wskaźniki kontroli jakości są obliczane podczas analizy i służą do wykrywania próbek, których odchylenie jest zbyt duże względem oczekiwanych parametrów. Dane próbek, które nie są zgodne z tymi wskaźnikami, są uznawane za niemiarodajne i oznaczane jako „niepowodzenie”. Gdy wyniki uzyskane dla próbek przekraczają zakresy przewidziane dla tych wskaźników, w raporcie NIPT jako przyczyna niepowodzenia lub ostrzeżenie wskazana jest kontrola jakości. Więcej informacji na temat przyczyn związanych z kontrolą jakości zawiera część [Komunikaty dotyczące przyczyny kontroli jakości na stronie 67](#).

Kontrola jakości próbek NTC

VeriSeq NIPT Solution umożliwia dodawanie próbek NTC w ramach przebiegu. ML STAR umożliwia generowanie do 2 próbek NTC na przebieg w partiach 24 i 48 próbek oraz do 4 próbek NTC w partiach 96 próbek. Niezależnie od liczby dodanych próbek NTC oprogramowanie przeprowadza kontrolę pod kątem co najmniej średnio 4 000 000 unikatowych zmapowanych fragmentów na próbkę w puli. Z tego względu nie należy dodawać więcej niż 2 próbki NTC na pulę. Więcej informacji na ten temat znajduje się w części [Wskaźniki i granice kontroli jakości sekwencjonowania na stronie 49](#).

Stany kontroli jakości próbek NTC to:

- **NTC sample processing** (Przetwarzanie próbki NTC) – podczas przetwarzania próbki NTC oprogramowanie stosuje wynik kontroli jakości PASS (Powodzenie), gdy pokrycie dla próbki jest niskie zgodnie z przewidywaniami dla próbki NTC.
- **Patient sample as NTC** (Próbka pacjenta jako NTC) – gdy przetwarzana jest próbka pacjenta oznaczona jako NTC, wykrywane jest wysokie pokrycie. Ponieważ próbka jest oznaczona jako NTC, oprogramowanie oznacza stan kontroli jakości próbki jako FAIL (Niepowodzenie) z przyczyną: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Próbka NTC z wysokim pokryciem).

Zanieczyszczenie na poziomie płytki

W wynikach analizy wykrywane jest zanieczyszczenie na poziomie płytki poprzez identyfikację obecności chromosomu Y dla każdej ważnej próbki nie NTC w puli, która przeszła kontrolę jakości.

Nieważne próbki są wykluczone, ponieważ nie można polegać na ich wynikach, aby zapewnić dokładne wskazanie obecności chromosomu Y. Wyklucza się obecność próbek NTC, ponieważ wszelkie wykryte odczyty dla tych próbek wskazują na zanieczyszczenie poziomu niepłytkowego. Wykluczenia są wskazane oddzielnie w raporcie NIPT.

Jeśli dla puli zostanie wykryte zanieczyszczenie na poziomie płytki, użytkownik zostanie o tym powiadomiony za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika. Przebieg nie będzie dalej przetwarzany, a raporty NIPT i raporty uzupełniające nie będą generowane.

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 działa z systemem operacyjnym Linux i zapewnia około 7,5 TB miejsca na przechowywanie danych. Przyjmując rozmiar danych 25 GB na sekwencjonowanie, na serwerze można przechować dane maksymalnie z 300 przebiegów. Gdy minimalna ilość wolnego miejsca jest niedostępna, generowane jest automatyczne powiadomienie. Serwer jest zainstalowany w sieci lokalnej.

Dysk lokalny

VeriSeq NIPT Assay Software zapewnia użytkownikowi dostęp do określonych folderów w Serwer lokalny. Foldery te można mapować przy użyciu protokołu udostępniania Samba na dowolną stację roboczą lub laptop w sieci lokalnej.

Nazwa folderu	Opis	Dostęp
Wejściowe RNA	Zawiera mapowane na serwer dane sekwencjonowania wygenerowane przez system sekwencjonowania nowej generacji.	Odczyt i zapis.
Wynik	Zawiera wszystkie raporty wygenerowane przez oprogramowanie.	Tylko odczyt.
Backup (Kopia zapasowa)	Zawiera kopie zapasowe bazy danych.	Tylko odczyt.

UWAGA Mapowanie dysku lokalnego bazuje na protokole Server Message Block (SMB).

Oprogramowanie obsługuje obecnie protokół SMB2 i jego nowsze wersje. Serwer wymaga podpisania protokołu SMB. Należy włączyć te wersje na urządzeniu (laptopie/stacji roboczej), na które mapuje się dane.

Lokalna baza danych

VeriSeq NIPT Assay Software obejmuje lokalną bazę danych, w której przechowywane są informacje o bibliotekach i sekwencjonowaniu oraz wyniki analizy. Baza danych stanowi nieodłączną część VeriSeq NIPT Assay Software i jest niedostępna dla użytkownika. System używa automatycznego mechanizmu tworzenia kopii zapasowych bazy danych w Serwer lokalny. Oprócz poniższych procesów dotyczących bazy danych zaleca się, aby użytkownicy regularnie tworzyli kopię zapasową bazy danych w lokalizacji zewnętrznej.

- **Kopia zapasowa bazy danych** – migawka bazy danych jest automatycznie zapisywana co godzinę, co dzień, co tydzień i co miesiąc. Cogodzinne kopie zapasowe bazy danych są usuwane po utworzeniu codziennej kopii zapasowej bazy danych. Podobnie codzienne kopie zapasowe bazy danych są usuwane, gdy gotowa jest cotygodniowa kopia zapasowa bazy danych. Cotygodniowe kopie zapasowe bazy danych są usuwane po utworzeniu comiesięcznej kopii zapasowej bazy danych. Przechowywana jest tylko jedna comiesięczna kopia zapasowa bazy danych. Zalecaną praktyką jest utworzenie zautomatyzowanego skryptu umożliwiającego przechowywanie folderu kopii zapasowych bazy danych na lokalnym urządzeniu NAS. Te kopie zapasowe bazy danych nie obejmują folderów wejściowych i wyjściowych.

UWAGA VeriSeq NIPT Assay Software v2 zapewnia opcję szyfrowania kopii zapasowych bazy danych. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych na stronie 37](#).

- **Przywracanie bazy danych** – bazę danych można przywrócić przy użyciu dowolnej migawki kopii zapasowej. Przywrócenia mogą dokonać wyłącznie terenowi pracownicy serwisu Illumina. Aby przywrócić zaszyfrowaną kopię zapasową, wymagane jest podanie hasła. Musi to być hasło obowiązujące w momencie tworzenia kopii zapasowej.
- **Kopie zapasowe danych** – jako głównego miejsca przechowywania danych sekwencjonowania można używać Serwer lokalny, jednak pomieści on jedynie dane z około 300 przebiegów. Zautomatyzowane tworzenie kopii zapasowych danych można skonfigurować tak, aby działało w sposób ciągły na innym urządzeniu w celu długoterminowego przechowywania danych lub urządzeniu NAS.
- **Konserwacja** – poza tworzeniem kopii zapasowej danych Serwer lokalny nie wymaga od użytkownika wykonywania żadnych czynności konserwacyjnych. Aktualizacje dotyczące VeriSeq NIPT Assay Software lub Serwer lokalny są dostarczane przez dział pomocy technicznej Illumina.

Archiwizacja danych

Należy skonsultować zasady archiwizacji z lokalnym działem IT, aby określić sposób archiwizowania katalogów wejściowych i wyjściowych. VeriSeq NIPT Assay Software monitoruje pozostałą ilość miejsca na dysku w katalogu wejściowym i powiadamia użytkowników w wiadomości e-mail, gdy pozostała ilość wolnego miejsca wynosi poniżej 1 TB.

Nie należy używać Serwer lokalny do przechowywania danych. Dane należy przysyłać do Serwer lokalny i regularnie je archiwizować.

Typowe sekwencjonowanie zgodne z procedurą analizy cfDNA wymaga 25–30 GB wolnego miejsca w system sekwencjonowania nowej generacji. Rzeczywisty rozmiar folderu danych sekwencjonowania zależy od końcowej gęstości klastrów.

Dane należy archiwizować tylko wówczas, gdy system znajduje się w stanie bezczynności, a analiza ani sekwencjonowanie nie są w toku.

Mapowanie dysków serwera

Serwer lokalny ma na serwerze lokalnym trzy foldery, które można indywidualnie mapować na dowolny komputer z systemem Microsoft Windows:

- **input** (wejściowy) – mapowanie do folderów danych sekwencjonowania. Instalacja na komputerze podłączonym do systemu sekwencjonowania. Należy skonfigurować system sekwencjonowania do strumieniowego przesyłania danych do folderu wejściowego.
- **output** (wyjściowy) – mapowanie do raportów analizy i raportów przetwarzania oznaczenia na serwerze.
- **backup** (kopia zapasowa) – mapowanie do plików kopii zapasowych bazy danych.

UWAGA Tylko pracownicy serwisu i administratorzy z aktywnymi kontami mają uprawnienie do mapowania dysków serwera.

Zmapuj każdy folder w następujący sposób.

1. Zaloguj się na komputer w podsięci Serwer lokalny.
2. Kliknij prawym przyciskiem myszy opcję **Computer** (Komputer) i wybierz opcję **Map network drive** (Mapuj dysk sieciowy).
3. Wybierz literę z listy rozwijanej Drive (Dysk).
4. W polu Folder wprowadź \\<VeriSeq Onsite Server v2Adres IP>\<nazwa folderu>.
Przykładowo: \\10.50.132.92\input.
5. Wpisz swoją nazwę użytkownika i hasło (jako aktywnego administratora) do VeriSeq NIPT Assay Software v2. Pomyślnie zmapowane foldery pojawią się jako zainstalowane na komputerze. W razie zmiany roli, statusu aktywności lub hasła administratora aktywne połączenie zmapowanego serwera zostaje zakończone.
Pomyślnie zmapowane foldery pojawią się jako zainstalowane na komputerze.

UWAGA Mapowanie dysku lokalnego bazuje na protokole Server Message Block (SMB).

Oprogramowanie obsługuje obecnie protokół SMB2 i jego nowsze wersje. Serwer wymaga podpisania protokołu SMB. Należy włączyć te wersje na urządzeniu (laptopie/stacji roboczej), na które mapuje się dane.

Ponownie uruchom serwer.

UWAGA Uprawnienie do ponownego uruchamiania serwera mają tylko pracownicy serwisu i administratorzy.

Aby ponownie uruchomić serwer:

1. Na liście rozwijanej **Settings** (Ustawienia) wybierz opcję **Reboot Server** (Uruchom ponownie serwer).
2. Wybierz opcję **Reboot** (Uruchom ponownie), aby uruchomić ponownie system, albo opcję **Cancel** (Anuluj), aby wyjść bez ponownego uruchamiania.
3. Wprowadź przyczynę wyłączenia serwera.

Ta przyczyna zostanie zarejestrowana na potrzeby rozwiązywania problemów.



PRZESTROGA

Podczas ponownego uruchamiania nie należy wykonywać żadnych analiz sekwencjonowania ani przygotowywania próbek. Może to prowadzić do utraty danych. Ponowne uruchamianie systemu może trwać kilka minut. Zaplanuj aktywność w laboratorium w trakcie ponownego uruchomienia.

Wyłączanie i włączanie zasilania

W przypadku ML STAR i jego urządzeń peryferyjnych, na przykład komputerów PC, cykle zasilania są ważnym krokiem konserwacji, aby zapewnić płynną pracę i zapobiec błędom systemu. Jest to również kluczowy krok na końcu cyklu pracy, aby wyłączyć urządzenia peryferyjne, takie jak pompy lub systemy CPAC. Aby uniknąć niepotrzebnego zużycia energii i potencjalnych problemów, po użyciu nie należy pozostawiać systemu włączonego na noc.

Wyłączanie serwera

UWAGA Uprawnienie do wyłączania serwera mają tylko pracownicy serwisu i administratorzy.

Wyłączanie serwera Serwer lokalny

1. Na liście rozwijanej **Settings** (Ustawienia) wybierz opcję **Shut Down Server** (Wyłącz serwer).
2. Wybierz opcję **Shut Down** (Wyłącz), aby wyłączyć Serwer lokalny, albo opcję **Cancel** (Anuluj), aby wyjść bez jego wyłączania.
3. Wprowadź przyczynę wyłączania serwera Serwer lokalny.

Ta przyczyna zostanie zarejestrowana na potrzeby rozwiązywania problemów.



PRZESTROGA

Żadna analiza sekwencjonowania ani przygotowanie próbki nie powinny być aktywne podczas wyłączania serwera. Może to spowodować utratę danych.

Przywracanie normalnego działania po nieoczekiwanym wyłączeniu

W przypadku przerwy w dostawie zasilania lub przypadkowego wyłączenia przez użytkownika podczas analizy system:

- Automatycznie restartuje VeriSeq NIPT Assay Software po ponownym uruchomieniu.
- Rozpoznaje, że przebieg analizy nie powiódł się i ponownie wprowadza przebieg do kolejki przetwarzania.
- Generuje dane wyjściowe po pomyślnym zakończeniu analizy.

UWAGA Jeśli wykonanie analizy nie powiedzie się, VeriSeq NIPT Assay Software umożliwia systemowi ponowne wprowadzenie przebiegu do analizy maksymalnie trzy razy.

Kwestie środowiskowe

Informacje dotyczące temperatury w otoczeniu Serwer lokalny są widoczne w poniższej tabeli. Te informacje nie mają zastosowania do ML STAR.

Wysokość n.p.m.	Temperatura otoczenia podczas eksploatacji	Temperatura otoczenia poza eksploatacją
Poziom morza	Od 10°C do 40°C	Od 0°C do 60°C
+3050 m n.p.m. (+10 000 stóp)	Od 0°C do 30°C	Od -10°C do 50°C

Informacje na temat utylizacji sprzętu elektronicznego zgodnie z dyrektywą i przepisami dotyczącymi zużytego sprzętu elektrycznego i elektronicznego (WEEE) znajdują się na stronie internetowej Illumina pod adresem <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

QC Metrics (Wskaźniki kontroli jakości)

Granice i wskaźniki kontroli jakości oznaczenia ilościowego

Metryka	Opis	Dolna granica	Górna granica	Uzasadnienie
standard_r_squared	Wartość R-kwadratu krzywej wzorcowej.	0,980	Nie dot.	Krzywe wzorcowe wykazujące niewystarczającą liniowość w obszarze logarytmicznym nie umożliwiając dokładnego określenia faktycznych stężeń próbek.
standard_slope	Nachylenie krzywej wzorcowej.	0,95	1,15	Krzywe wzorcowe o nachyleniu poza oczekiwanym zakresem wskazują na niemierność modelu.
ccn_library_pg_ul	Maksymalne dopuszczalne stężenie próbki.	Nie dot.	1000 pg/μl	Próbki o obliczonym stężeniu DNA przekraczającym specyfikację oznaczają nadmierne zanieczyszczenie genomowego DNA.

Metryka	Opis	Dolna granica	Górna granica	Uzasadnienie
median_ccn_pg_ul	Mediana wartości stężeń wyliczona dla wszystkich próbek w partii.	16 pg/ μ l	Nie dot.	Pula do sekwencjonowania o odpowiedniej objętości nie może zawierać zbyt dużej liczby nadmiernie rozcieńczonych próbek. Partie z dużymi liczbami rozcieńczonych próbek wskazują na nieprawidłowość w procesie przygotowywania próbek.

Wskaźniki i granice kontroli jakości sekwencjonowania

Metryka	Opis	Dolna granica	Górna granica	Uzasadnienie
cluster_density	Gęstość klastra sekwencjonowania.	152 000 na mm^2	338 000 na mm^2	Komora przepływowa o niskiej gęstości klastra nie generuje wystarczającej ilości odczytów. Komory przepływowe o zbyt dużej ilości klastrów zwykle zwracają dane sekwencjonowania o niskiej jakości.

Metryka	Opis	Dolna granica	Górna granica	Uzasadnienie
pct_pf	Procent odczytów przechodzących przez filtr czystości.	≥50 %	Nie dot.	Komory przepływowe o ekstremalnie niskiej wartości % PF mogą charakteryzować się nieprawidłową reprezentacją zasad i prawdopodobnie mogą wskazywać na problemy z odczytami PF.
fazowanie wyprzedzające	Frakcja fazowania wyprzedzającego.	Nie dot.	≤0,003	Doświadczalnie zoptymalizowane rekomendacje dotyczące VeriSeq NIPT Solution v2.
fazowanie	Frakcja fazowania.	Nie dot.	≤0,004	Doświadczalnie zoptymalizowane rekomendacje dotyczące VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Szacunkowa średnia liczba unikalnie mapowanych fragmentów na próbkę.	≥4 000 000	Nie dot.	Określane jako minimalna obserwowana liczba NES w populacji normalnej.

Raporty systemowe

Wstęp

VeriSeq NIPT Assay Software generuje następujące kategorie raportów:

- Raporty z wynikami i powiadomieniami.
- Raporty dotyczące przetwarzania.

Raport może mieć charakter informacyjny lub umożliwiać podjęcie działań.

- **Informacyjne** – raport dotyczący procesu, który zawiera informacje na temat postępu oznaczenia i może być używany w celu potwierdzenia ukończenia konkretnego etapu. Ten raport zawiera także informacje, takie jak wyniki kontroli jakości i numery identyfikacyjne.
- **Z opcjami działania** – raport asynchroniczny wyzwalany przez zdarzenie systemowe lub działanie użytkownika, które wymaga uwagi ze strony użytkownika.

W niniejszej sekcji opisano poszczególne raporty i przedstawiono szczegóły raportów na potrzeby integracji z systemem LIMS.

Pliki wyjściowe

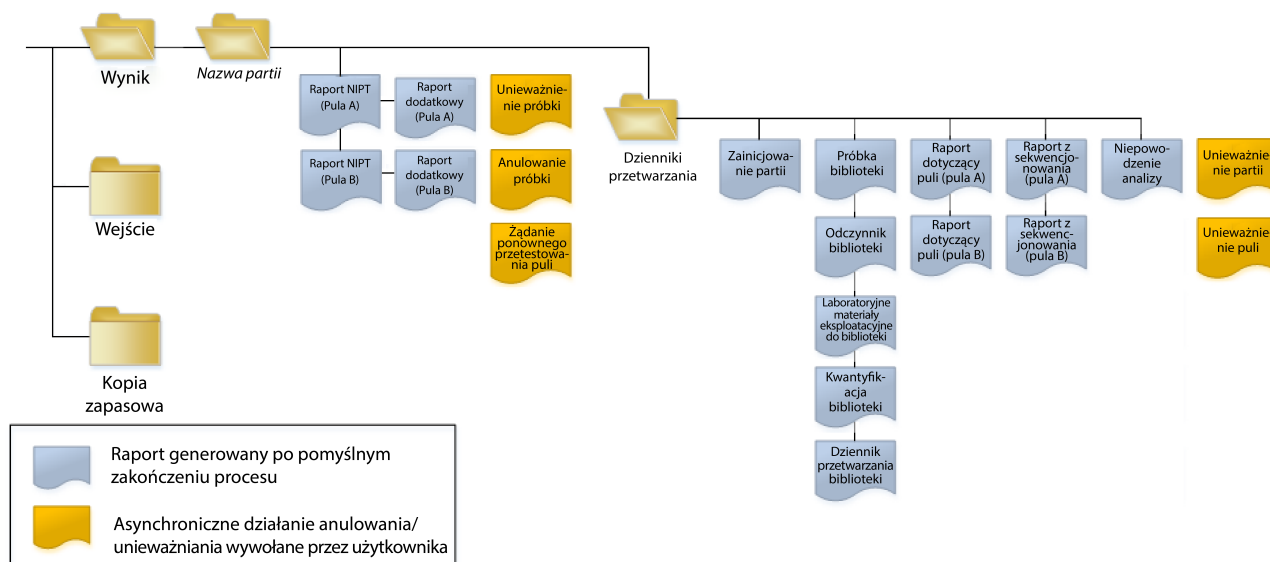
Raporty VeriSeq NIPT Assay Software są generowane na wewnętrznym dysku twardym Serwer lokalny, zmapowanym na dysk użytkownika jako folder wyjściowy tylko do odczytu. Każdy raport jest generowany z odpowiednim standardowym plikiem sumy kontrolnej MD5, który służy do sprawdzenia, czy plik nie był modyfikowany.

Wszystkie raporty mają format zwykłego tekstu rozdzielanego znakami tabulacji. Raporty można otworzyć przy użyciu dowolnego edytora tekstu lub programu przedstawiającego dane tabelaryczne, takiego jak Microsoft Excel®.

Struktura pliku raportów

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software zapisuje raporty w konkretnej strukturze w folderze wyjściowym.

Rysunek 4 Struktura pliku raportów VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software zapisuje raporty w folderze *Batch Name* (Nazwa partii) zgodnie z następującą organizacją:

- **Folder główny Batch Name** (Nazwa partii) – zawiera raporty z wynikami lub powiązane z powiadomieniami e-mail wygenerowanymi przez system LIMS. Szczegółowe informacje można znaleźć w [Raporty z wynikami i powiadomieniami na stronie 58](#).
 - **Folder ProcessLogs** (Dzienniki przetwarzania) – zawiera raporty dotyczące przetwarzania. Szczegółowe informacje można znaleźć w części [Raporty dotyczące przetwarzania na stronie 79](#).
- Lista wszystkich raportów jest dostępna w sekcji [Podsumowanie raportów systemu na stronie 53](#).

Podsumowanie raportów systemu

Nazwa raportu	Typ raportu	Czego dotyczy raport	Format nazwy pliku raportu
<i>NIPT Report (Raport NIPT) na stronie 58</i>	Z opcjami działania	Pula/komora przepływowa	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Supplementary Report (Raport dodatkowy) na stronie 71</i>	Z opcjami działania	Pula/komora przepływowa	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Invalidation Report (Raport z unieważnienia próbki) na stronie 77</i>	Z opcjami działania	Próbka	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Cancellation Report (Raport z anulowania próbki) na stronie 78</i>	Z opcjami działania	Próbka	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Retest Request Report (Raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli) na stronie 79</i>	Z opcjami działania	Pula	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Batch Initiation Report (Raport z zainicjowania partii) na stronie 79</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Batch Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia partii) na stronie 80</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nazwa raportu	Typ raportu	Czego dotyczy raport	Format nazwy pliku raportu
<i>Library Sample Report (Raport dotyczący próbek biblioteki) na stronie 81</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Reagent Report (Raport dotyczący odczynników biblioteki) na stronie 82</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Labware Report (Raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki) na stronie 83</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Quant Report (Raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki) na stronie 84</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki) na stronie 84</i>	Informacyjne	Partia	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pool Report (Raport dotyczący puli) na stronie 86</i>	Informacyjne	Pula	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia puli) na stronie 86</i>	Informacyjne	Pula	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report (Raport z sekwencjonowania) na stronie 87</i>	Informacyjne	Pula/komora przepływowa	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report (Raport z niepowodzenia analizy) na stronie 88</i>	Informacyjne	Pula/komora przepływowa	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Zdarzenia powodujące wygenerowanie raportu

Raport	Opis	Zdarzenie generujące
NIPT Report (Raport NIPT)	Zawiera ostateczne wyniki pomyślnie wykonanego przebiegu analizy.	Zakończenie analizy w ramach sekwencjonowania.
Supplementary Report (Raport dodatkowy)	Zawiera wyniki dodatkowe dotyczące pomyślnie wykonanej analizy.	Zakończenie analizy w ramach sekwencjonowania i wygenerowanie raportu NIPT.
Sample Invalidation (Unieważnienie próbki)	Zawiera informacje o unieważnionej próbce.	Unieważnienie próbki przez użytkownika.
Sample Cancellation (Anulowanie próbki)	Zawiera informacje o anulowanej próbce.	Anulowanie próbki przez użytkownika.
Pool Retest Request (Żądanie ponownego przetestowania puli)	Wskazuje, że z istniejącej partii można wygenerować drugą pulę. Zawiera informacje o statusie ponownego testu puli. ¹	Unieważnienie puli przez użytkownika.
Batch Initiation (Zainicjowanie partii)	Wskazuje start przetwarzania nowej partii.	Zainicjowanie nowej partii przez użytkownika.
Batch Invalidation (Unieważnienie partii)	Zawiera informacje o unieważnionej partii zainicjowanej przez użytkownika.	Partia jest unieważniona.
Library Sample (Próbka biblioteki)	Zawiera listę wszystkich próbek w partii.	- Partia jest unieważniona. - Zakończenie metody przygotowania biblioteki. - Niepowodzenie analizy ilościowej partii.

Raport	Opis	Zdarzenie generujące
Library Reagent (Odczynnik biblioteki)	Zawiera informacje o odczynniku przetwarzania do biblioteki.	- Partia jest unieważniona. - Zakończenie metody przygotowania biblioteki. - Niepowodzenie analizy ilościowej partii.
Library Labware (Laboratoryjne materiały eksploatacyjne do biblioteki)	Zawiera informacje o laboratoryjnym materiale eksploatacyjnym do biblioteki.	- Partia jest unieważniona. - Zakończenie metody przygotowania biblioteki. - Niepowodzenie analizy ilościowej partii.
Library Quant (Kwantyfikacja biblioteki)	Zawiera wyniki testu kwantyfikacji biblioteki.	- Partia jest unieważniona. - Zakończenie metody przygotowania biblioteki. - Niepowodzenie analizy ilościowej partii.
Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki)	Zawiera kroki wykonane podczas przetwarzania biblioteki.	- Partia jest unieważniona. - Zakończenie metody przygotowania biblioteki. - Niepowodzenie analizy ilościowej partii. - Zakończenie przetwarzania partii.
Pula	Zawiera objętości puli próbek.	Zakończenie metody tworzenia puli.
Pool Invalidation (Unieważnienie puli)	Zawiera informacje o unieważnionej puli zainicjowanej przez użytkownika.	Unieważnienie puli przez użytkownika.

Raport	Opis	Zdarzenie generujące
Sekwencjonowanie	Zawiera wyniki kontroli jakości sekwencjonowania.	- Kontrola jakości sekwencjonowania zakończona wynikiem pozytywnym. - Kontrola jakości sekwencjonowania zakończona wynikiem negatywnym. - Upłynięcie limitu czasu sekwencjonowania.
Analysis Failure (Niepowodzenie analizy)	Zawiera informacje o analizie puli zakończonej niepowodzeniem.	Niepowodzenie analizy w ramach sekwencjonowania.

¹ Użytkownik unieważnia pulę z poprawnej partii, która nie przekroczyła maksymalnej liczby pul.

Raporty z wynikami i powiadomieniami

NIPT Report (Raport NIPT)

Raport NIPT dla VeriSeq NIPT Assay Software v2 zawiera wyniki klasyfikacji chromosomów w formacie, w którym każda próbka w puli przypada na jeden wiersz.

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	Nie dotyczy.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.	Nie dotyczy.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Informacja o typie próbki dostarczona przez punkt pobrań lub pracownika laboratorium. Określa klasyfikację aneuploidii, raportowanie aneuploidii i kryteria kontroli jakości.	Jedna z następujących wartości: • Singleton (Pojedyncza) – ciąża pojedyncza. • Twin (Mnoga) – ciąża wielopłodowa. • Control (Kontrolna) – próbka kontrolna o znanej klasyfikacji płci i aneuploidii. • NTC – próbka kontrolna bez wzorca (brak DNA). • Not specified (Nie określono) – typ tej próbki nie został określony.	enum	<i>Wartości określone w opcjach wartości nastawy.</i>

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
sex_chrom	Wymagana jest analiza chromosomów płci. Określa sposób przedstawienia klasyfikacji aneuploidii i informacji o chromosomach płci.	Jedna z następujących wartości: • Yes (Tak) – wymagane jest raportowanie aneuploidii chromosomów płci i płci. • No (Nie) – nie jest wymagane raportowanie aneuploidii chromosomów płci ani płci. • SCA – raportowanie aneuploidii chromosomów płci jest wymagane, a raportowanie płci nie jest wymagane. • Not specified (Nie określono) – dla próbki nie określono opcji raportowania chromosomów płci. Wyświetlane w raporcie NIPT wartości „yes”, „no” i „sca” są pisane tylko małymi literami.	enum	<i>Wartości określone w opcjach wartości nastawy.</i>
screen_type	Typ badania przesiewowego.	Jedna z następujących wartości: • Basic (Podstawowe) – badanie przesiewowe chromosomów 13, 18 lub 21. • Genomewide (Cały genom) – badanie przesiewowe całego genomu. • Not specified (Nie określono) – nie określono typu badania przesiewowego dla tej próbki. Wyświetlane w raporcie NIPT wartości „basic” i „genomewide” są pisane tylko małymi literami.	tekst	<i>Wartości określone w opcjach wartości nastawy.</i>
flowcell	Kod kreskowy komory przepływowej używanej do sekwencjonowania.	Nie dotyczy.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
class_sx	Klasyfikacja aneuploidii chromosomów płci.	Jedna z poniższych wartości w zależności od typu próbki i wybranych opcji raportowania chromosomów płci: • ANOMALY DETECTED (Wykryto anomalię) – wyświetlanie opisu_anomalii dla swoistych anomalii. • NO ANOMALY DETECTED (Nie wykryto anomalii) – próbka ujemna, płęć nie jest raportowana. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Nie wykryto anomalii, XX) – próbka ujemna, płód płci żeńskiej. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Nie wykryto anomalii, XY) – próbka ujemna, płód płci męskiej. • NOT REPORTABLE (Nie można zgłosić) – oprogramowanie nie może zgłosić chromosomów płci. • NO CHR Y PRESENT (Brak chr. Y) – ciąża bliźniacza, nie wykryto chromosomu Y. • CHR Y PRESENT (Występuje chr. Y) – ciąża bliźniacza, wykryto chromosom Y. • CANCELLED (Anulowano) – próbka anulowana przez użytkownika. • INVALIDATED (Unieważniono) – niepowodzenie kontroli jakości próbki lub jej unieważnienie przez użytkownika. • NOT TESTED (Nie testowano) – nie badano chromosomów płci. • NA (Nie dotyczy) – kategoria nie dotyczy próbki.	class_sx	<i>Wartości określone w opcjach wartości nastawy.</i>

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
class_auto	Klasyfikacja aneuploidii w autosomach. Zgłaszana jako ANOMALY DETECTED (Wykryto anomalię), jeśli wykryto anomalię w ramach wybranego typu badania przesiewowego próbki.	Jedna z następujących wartości: ANOMALY DETECTED (Wykryto anomalię) – wykryto anomalię autosomalną. NO ANOMALY DETECTED (Nie wykryto anomalii) – nie wykryto anomalii autosomalnej. CANCELLED (Anulowano) – próbka anulowana przez użytkownika. INVALIDATED (Unieważniono) – niepowodzenie kontroli jakości próbki lub jej unieważnienie przez użytkownika. NA (Nie dotyczy) – kategoria nie dotyczy próbki.	tekst	Wartości określone w opcjach wartości nastawy.
anomaly_description	Ciąg zgodny z wymogami komisji ISCN opisujący wszystkie możliwe do zgłoszenia anomalie. Wiele anomalii jest rozdzielanych średnikami.	WYKRYTO: ciągi oddzielone średnikami, które łączą następujące formaty w kolejności chromosomów: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\) XO XXX XXY XYY Inne możliwości: NO ANOMALY DETECTED (Nie wykryto anomalii) NA (Nie dotyczy) INVALIDATED (Unieważniono) CANCELLED (Anulowano).	tekst	Ciągi oddzielone średnikami i inne wartości opisane w części Reguły opisywania anomalii na stronie 65 .

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
qc_flag	Wyniki analizy kontroli jakości. Tylko wartości WARNING (Ostrzeżenie) i PASS (Powodzenie) w kolumnie qc_flag wiążą się ze zgłoszeniem wyników. W przypadku wszystkich pozostałych wartości wyniki nie są raportowane.	Jedna z następujących wartości: • PASS (Powodzenie) • WarningOstrzeżenie • FAIL (Niepowodzenie) • CANCELLED (Anulowano) • INVALIDATED (Unieważniono) • NTC_PASS (Powodzenie NTC)	enum	<i>Wartości określone w opcjach wartości nastawy.</i>

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
qc_reason	Niepowodzenie kontroli jakości lub informacja ostrzegawcza.	Jedna z następujących wartości: • NONE (Brak); stan kontroli jakości = PASS (Powodzenie) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Wykryto wiele anomalii); stan kontroli jakości = WARNING (Ostrzeżenie) • FAILED iFACT (Niepowodzenie iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane poza oczekiwanym zakresem) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Rozkład wielkości fragmentów poza oczekiwanym zakresem) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane komory przepływowej poza oczekiwanym zakresem) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Nie udało się oszacować frakcji płodowej) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane sekwencjonowania poza oczekiwanym zakresem) • UNEXPECTED DATA (Nieoczekiwane dane) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Próbka NTC z wysokim pokryciem) • CANCELLED (Anulowano) • INVALIDATED (Unieważniono)	tekst	Wartości określone w opcjach wartości nastawy.

Kolumna	Opis	Opcje wartości nastawy	Rodzaj	Regex
ff	Szacowana frakcja płodowa.	Odsetek cfDNA w próbce pochodzącego od płodu po zaokrągleniu do liczby całkowitej. Wyniki poniżej 1 % są przedstawiane w postaci <1 %.	tekst	<i>Nie dotyczy.</i>

Reguły opisywania anomalii

Jeśli podczas analizy VeriSeq NIPT Assay Software v2 zostanie zidentyfikowana anomalia, w polu `anomaly_description` w raporcie NIPT zostanie wyświetlona wartość DETECTED (Wykryto) wraz z ciągiem tekstowym. Ten tekst opisuje wszystkie raportowane anomalie zgodnie z wymogami Międzynarodowej Stałej Komisji Nomenklaturowej ds. Cytogenetyki (ISCN). Ciąg zawiera wiele elementów rozdzielonych średnikami. Każdy element reprezentuje trisomię lub monosomię w autosomie, aneuploidię chromosomów płci albo częściową delecję lub duplikację.

Elementy odpowiadające trisomii i monosomii są podane w postaci oznaczeń odpowiednio `+<chr>` i `-<chr>`, gdzie `<chr>` to numer chromosomu.

Przykładowo wynik próbki z trisomią chromosomu 5 jest przedstawiony w poniższy sposób:

```
+5
```

Wynik próbki z monosomią chromosomu 6 jest przedstawiony w poniższy sposób:

```
-6
```

W przypadku aneuploidii chromosomów płci stosowany jest standardowy zapis o następujących możliwych wartościach:

- XO – w przypadku monosomii chromosomu X;
- XXX – w przypadku trisomii chromosomu X;
- XXY – w przypadku 2 chromosomów X u mężczyzn;
- XYY – w przypadku 2 chromosomów Y u mężczyzn.

Częściowe delecje lub duplikacje są zgłaszane tylko dla autosomów i są określane jedynie podczas badań przesiewowych całego genomu. Składnia częściowej delecji lub duplikacji to `<type>(<chr>(<start band><end band>))`, gdzie:

- `<type>` jest typem zdarzenia: „del” w przypadku delecji lub „dup” w przypadku duplikacji.
- `<chr>` jest numerem chromosomu.
- `<start band>` jest pasmem chromosomu zawierającym początek zdarzenia.
- `<end band>` jest pasmem chromosomu zawierającym koniec zdarzenia.

Na przykład częściowa delecja lub duplikacja, w przypadku której duplikacja występuje w cytobandzie p13 w chromosomie 19, jest przedstawiona w poniższy sposób:

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

W polu `anomaly_description` stosowane są cztery zasady uporządkowania:

1. Elementy są uporządkowane według numeru chromosomu, niezależnie od tego, czy dotyczą całego chromosomu, czy też częściowej delecji lub duplikacji. Aneuploidia chromosomów płci, jeśli występuje, pojawia się jako ostatnia.
2. W przypadku anomalii w obrębie tego samego chromosomu aneuploidie całego chromosomu występują przed częściowymi delecjami lub duplikacjami.

3. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji w obrębie tego samego chromosomu delecje są podawane przed duplikacjami.
4. Częściowe delecje lub duplikacje tego samego typu w obrębie tego samego chromosomu są uporządkowane według zasady początkowej, która jest widoczna w raporcie uzupełniającym.

UWAGA W przypadku badania przesiewowego całego genomu oprogramowanie może zgłosić aneuploidię i częściową delecję lub duplikację jako wpływające na ten sam chromosom. Jeśli ten wynik wystąpi, należy zapoznać się z raportem uzupełniającym w celu uzyskania dodatkowych wskaźników ułatwiających interpretację.

Komunikaty dotyczące przyczyny kontroli jakości

W kolumnie qc_reason raportu NIPT wyświetlane jest niepowodzenie kontroli jakości lub ostrzeżenie, jeśli wyniki analizy przekraczają oczekiwany zakres analitycznego parametru kontroli jakości. Niepowodzenia kontroli jakości skutkują całkowitym wstrzymaniem wyników dotyczących aneuploidii chromosomów, klasyfikacji płci, wyników w raporcie uzupełniającym i szacowanej frakcji płodowej, co odpowiada następującym polom raportu NIPT: class_auto, class_sx, anomaly_description oraz ff.

Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości	Opis	Zalecane działanie
FAILED iFACT (Niepowodzenie iFACT)	individual Fetal Aneuploidy Confidence Test, iFACT (Zindywidualizowany test pewności aneuploidii płodu) – parametr kontroli jakości łączący szacowanie frakcji płodowej z parametrami analizy związanymi z pokryciem, służący do ustalania, czy wynik dla określonej próbki jest zgłaszany przez system z pewnością statystyczną.	Ponowne przetworzenie próbki.

Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości	Opis	Zalecane działanie
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane poza oczekiwanym zakresem)	Średnie odchylenie od pokrycia euploidalnego jest niezgodne z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbki.	Ponowne przetworzenie próbki.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Rozkład wielkości fragmentów poza oczekiwanym zakresem)	Rozkład wielkości fragmentów jest niezgodny z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbki.	Ponowne przetworzenie próbki.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane komory przepływowej poza oczekiwanym zakresem)	Dane komory przepływowej są niezgodne z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest błąd konfiguracji komory przepływowej.	Ponowne przetworzenie próbki.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Nie udało się oszacować frakcji płodowej)	Nie można uzyskać prawidłowej szacunkowej wartości frakcji płodowej.	Ponowne przetworzenie próbki.

Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości	Opis	Zalecane działanie
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane sekwencjonowania poza oczekiwanym zakresem)	Dane wejściowe sekwencjonowania są niezgodne z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbki.	Ponowne przeprowadzenie sekwencjonowania w komorze przepływowej.
UNEXPECTED DATA (Nieoczekiwane dane)	W raporcie generowany jest problem z kontrolą jakości, który nie odpowiada innym przyczynom kontroli jakości wymienionym w tej tabeli.	Skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.

Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości	Opis	Zalecane działanie
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Wykryto wiele anomalii)	W próbce wykryto co najmniej dwie podlegające zgłoszeniu anomalie (obejmujące aneuploidie całego chromosomu i zdarzenia CNV). Wykrycie wielu anomalii może oznaczać nieprawidłowe postępowanie z próbką lub występujące rzadziej sytuacje, takie jak nowotwór złośliwy u matki. Ten komunikat ma charakter ostrzeżenia. Nie oznacza niepowodzenia kontroli jakości. Wyniki są zgłaszane, więc można zobaczyć wykryte anomalie. Jednak może być wymagane ponowne przetworzenie próbki.	Ponowne przetworzenie próbki.

Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości	Opis	Zalecane działanie
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Próbka NTC z wysokim pokryciem)	Wykryto wysokie pokrycie próbki NTC (oczekiwany jest brak materiału DNA). Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbki.	Ponowne przetworzenie próbki.
CANCELLED (Anulowano)	Próbka została anulowana przez użytkownika.	Nie dotyczy.
INVALIDATED (Unieważniono)	Próbka została unieważniona przez użytkownika.	Nie dotyczy.

Supplementary Report (Raport dodatkowy)

Raport dodatkowy zawiera dane dotyczące dodatkowych wskaźników na podstawie partii, próbki lub regionu. W tym raporcie każdy wiersz reprezentuje metrykę. Wiele wskaźników ma zastosowanie w odniesieniu do tej samej partii, próbki lub tego samego regionu.

Plik danych rozdzielanych tabulatorami zawiera sześć kolumn opisanych w poniższej tabeli.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
flowcell	Kod kreskowy komory przepływowej.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_name	Nazwa odpowiadającej partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Kod kreskowy próbki.	tekst	NA (Nie dotyczy) – w przypadku wskaźników dotyczących partii. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
region	Cały chromosom lub opis regionu częściowej delecji lub duplikacji.	tekst	NA (Nie dotyczy) – w przypadku wskaźników dotyczących partii lub próbki. chr[12]?[0-9X] – dla pomiarów wskaźników całego obszaru chromosomu. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2})\.[0-9]{1,2}){2}\) – dla częściowego usunięcia lub duplikowania danych regionu.
metric_name	Nazwa opisywanej metryki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Wartość metryki.	różni się	Patrz Raport uzupełniający na stronie 72.

Raport uzupełniający

Raport dodatkowy zawiera dane opisanych poniżej wskaźników. Każda metryka pojawia się w odniesieniu do partii, próbki lub regionu.

Wskaźniki dotyczące chromosomu X pojawiają się tylko wtedy, gdy dla opcji chromosomu płci wybrano wartość **Yes** (Tak) lub **SCA**.

Zakresy wartości pojawiają się jako „wartość minimalna, wartość maksymalna” otoczone nawiasami okrągłymi lub kwadratowymi. Nawiasy wskazują, że wartość krawędzi jest wyłączona z zakresu. Nawiasy wskazują, że wartość krawędzi jest uwzględniona w zakresie. *Inf* to skrót od „infinity”, co oznacza nieskończoność.

Nazwa wskaźnika	Frequency (Częstość)	Opis	Rodzaj	Regex lub zakres wartości
genome_assembly	Na partię	Układ współrzędnych na potrzeby dopasowania danych sekwencjonowania i współrzędnych w raporcie dotyczącym regionów. Zawsze GRCh37 dla VeriSeq NIPT Solution v2.	tekst	^GRCh37\$
frag_size_dist	Na próbkę	Odchylenie standardowe różnic między rzeczywistymi a oczekiwanymi skumulowanymi rozkładami wielkości fragmentów.	pływak	(0, Inf)
fetal_fraction	Na próbkę	Raportowana frakcja płodowa.	pływak	(0, 1)

Nazwa wskaźnika	Frequency (Częstość)	Opis	Rodzaj	Regex lub zakres wartości
NCV_X	Na próbkę	Znormalizowana wartość chromosomalna dla chromosomu X. Pojawia się tylko wtedy, gdy zezwala na to opcja raportowania chromosomów płci. W przeciwnym wypadku ten wskaźnik jest wyświetlany jako NOT TESTED (Nie testowano).	pływak	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Na próbkę	Znormalizowana wartość chromosomalna dla chromosomu Y. Pojawia się tylko wtedy, gdy zezwala na to opcja raportowania chromosomów płci. W przeciwnym wypadku ten wskaźnik jest wyświetlany jako NOT TESTED (Nie testowano).	pływak	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Na próbkę	Liczba regionów częściowej delecji lub duplikacji wykrytych w próbce.	liczba całkowita	(0, Inf)
non_excluded_sites	Na próbkę	Liczba odczytów pozostających po filtrowaniu, które są uwzględniane w analizie. W przypadku próbek z ≤ 2 milionami lub ≥ 60 milionami odczytów kontrola jakości analizy nie powiedzie się i zostanie wyświetlony komunikat FAILED iFACT. NES jest jednym z kilku konkretnych wskaźników używanych do obliczania kontroli jakości iFACT i nie jest jedynym wyznacznikiem wyników pozytywnych lub negatywnych.	liczba całkowita	(0, Inf)

Nazwa wskaźnika	Frequency (Częstość)	Opis	Rodzaj	Regex lub zakres wartości
region_classification	Na region	Klasyfikacja regionu przez system w tym samym formacie co pole anomaly_description w raporcie NIPT. W przypadku chromosomu X, jeśli nie wykryto żadnej podlegającej raportowaniu anomalii chromosomów płci, klasyfikacja regionu będzie zgodna z wartością class_sx w raporcie NIPT. Opcje wartości (regex): DETECTED (Wykryto): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED: (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2})\) NO ANOMALY DETECTED (Nie wykryto anomalii) DETECTED (Wykryto): (XO XXX XXY XYY) NIE WYKRYTO ANOMALII – XX NIE WYKRYTO ANOMALII – XY NIE PODLEGA ZGŁOSZENIU CHR Y OBECNY CHR Y NIEOBECNY	tekst	Wartości określone w opisie.
chromosom	Na region	Symbol chromosomu.	tekst	chr[12]?[0-9X]
start_base	Na region	Pierwsza zasada zawarta w regionie.	liczba całkowita	[1, Inf)
end_base	Na region	Ostatnia zasada zawarta w regionie.	liczba całkowita	[1, Inf)
start_cytoband	Na region	Prążek cytogenetyczny pierwszej zasady uwzględnionej w regionie.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Na region	Prążek cytogenetyczny ostatniej zasady uwzględnionej w regionie.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?

Nazwa wskaźnika	Frequency (Częstość)	Opis	Rodzaj	Regex lub zakres wartości
region_size_mb	Na region	Wielkość regionu wyrażona jako wielokrotność miliona par zasad.	pływak	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Na region	Wartość LLR (logarytmiczny wskaźnik wiarygodności) dotycząca trisomii w danym regionie. Oznacza trisomię. Brak zmiany oznacza disomię. Trisomia jest rozpoznawana, jeśli wartość LLR przekracza wstępnie określony próg. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ten wskaźnik pojawia się tylko wtedy, gdy typem jest dup (naddatek). W przeciwnym wypadku ten wskaźnik jest wyświetlany jako NA (Nie dotyczy).	pływak	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Na region	Wartość LLR dotycząca monosomii w danym regionie. Oznacza monosomię. Brak zmiany oznacza disomię. Monosomia jest rozpoznawana, jeśli wartość LLR przekracza wstępnie określony próg. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ta metryka pojawia się tylko wtedy, gdy typem jest del (ubytek). W przeciwnym wypadku ten wskaźnik jest wyświetlany jako NA (Nie dotyczy). Jeśli wybrano wykonanie podstawowego typu badania przesiewowego, ten wskaźnik jest widoczny jako NOT TESTED (Nie testowano).	pływak	(-Inf, Inf)

Nazwa wskaźnika	Frequency (Częstość)	Opis	Rodzaj	Regex lub zakres wartości
region_t_stat_long_reads	Na region	Statystyka t konkretnego regionu. Statystyka t jest różnicą pokrycia między konkretnym regionem a pozostałą częścią genomu, w porównaniu do zmienności w próbce. Jest to metryka stosunku sygnału do szumu, która rejestruje możliwość wykrycia jakiegokolwiek przesunięcia pokrycia regionu. Wartość „long_reads” wskazuje, że pokrycia stosowane dla tej statystyki t uwzględniają pełny zakres wielkości fragmentów używanych w analizie. Statystyka t jest łączona z frakcją płodową szacowaną dla tej próbki w celu generowania wartości LLR.	pływak	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	Na region	Odsetek materiału płodowego, który jest aneuploidalny. Ta metryka jest oparta na stosunku frakcji płodowej wywnioskowanym z pokrycia regionu do frakcji płodowej dla próbki. W próbkach, w których frakcje płodowe są bliskie zera, metryki „mosaic ratio” mogą przyjmować wartości ujemne z powodu zmienności oszacowania frakcji płodowej w próbce używanej do tego obliczenia.	pływak	(-Inf, Inf)

Nazwa wskaźnika	Frequency (Częstość)	Opis	Rodzaj	Regex lub zakres wartości
region_mosaic_llr_trisomy	Na region	Wartość LLR dotycząca trisomii obliczona z użyciem frakcji płodowej ustalonej na podstawie pokrycia regionu, zamiast z frakcji płodowej dla próbki. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ten wskaźnik pojawia się tylko wtedy, gdy typem jest dup (naddatek). W przeciwnym wypadku ten wskaźnik jest wyświetlany jako NA (Nie dotyczy).	pływak	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_monosomy	Na region	Wartość LLR dotycząca monosomii obliczona z użyciem frakcji płodowej ustalonej na podstawie pokrycia regionu, zamiast z frakcji płodowej dla próbki. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ta metryka pojawia się tylko wtedy, gdy typem jest del (ubytek). W przeciwnym wypadku ten wskaźnik jest wyświetlany jako NA (Nie dotyczy). Jeśli wybrano wykonanie podstawowego typu badania przesiewowego, ten wskaźnik jest widoczny jako NOT TESTED (Nie testowano).	pływak	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Raport z unieważnienia próbki)

System wygeneruje raport unieważnienia próbki dla każdej próbki unieważnionej lub oznaczonej jako niepowodzenie.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unikalny kod kreskowy unieważnionej próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Nazwa użytkownika operatora, który unieważnił próbkę lub oznaczył ją jako niepowodzenie.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data i godzina unieważnienia próbki.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Sample Cancellation Report (Raport z anulowania próbki)

Dla każdej anulowanej próbki system generuje raport z anulowania próbki.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unikalny kod kreskowy anulowanej próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Podana przez użytkownika przyczyna anulowania próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Nazwa użytkownika operatora, który anulował próbkę.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data i godzina anulowania próbki.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Pool Retest Request Report (Raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli)

Raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli wskazuje, że można wykonać ponowne pulowanie unieważnionej puli. System generuje raport dotyczący żądania ponownego przetestowania puli, gdy zostaje unieważnione pierwsze z dwóch możliwych sekwencjonowań (puli) dla tego typu puli.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Typ puli.	enum	A B C E
reason	Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia poprzedniej puli.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data i godzina żądania.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Raporty dotyczące przetwarzania

Ta sekcja zawiera szczegółowe informacje na temat raportów dotyczących przetwarzania generowanych przez VeriSeq NIPT Assay Software.

Batch Initiation Report (Raport z zainicjowania partii)

System generuje raport z zainicjowania partii, gdy partia zostaje zainicjowana i pomyślnie zweryfikowana przed izolacją osocza. Ten raport można wysłać do laboratoryjnego systemu LIMS, aby przekazać informację o utworzeniu partii i dostarczyć listę powiązanych z nią próbek.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Typ próbki określony kodem kreskowym.	enum	pojedyncza kontrola mnoga ntc
well	Dołek powiązany z próbką.	tekst	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
assay	Nazwa oznaczenia.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Wersja metody automatyzacji oznaczenia.	tekst	Oznaczenie VeriSeq NIPT v2
workflow_manager_version	Wersja Workflow Manager powiązana z partią.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Batch Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia partii)

System generuje raport dotyczący unieważnienia partii, gdy partia zostanie unieważniona lub jej przetwarzanie się nie powiedzie.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inicjały operatora, który unieważnił partię.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data i godzina unieważnienia partii.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Library Sample Report (Raport dotyczący próbek biblioteki)

System generuje raport dotyczący próbek biblioteki w przypadku niepowodzenia lub unieważnienia partii, po pomyślnym przygotowaniu biblioteki i po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Stan próbki po zakończeniu etapów oznaczenia.	enum	powodzenie niepowodzenie
qc_reason	Przyczyna stanu kontroli jakości.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Początkowa objętość w probówce do pobierania krwi wyrażona w ml w czasie izolacji osocza.	plywak	
index	Indeks powiązany z próbką.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Stężenie biblioteki wyrażone w pg/μl.	plywak	
plasma_isolation_comments	Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania izolacji osocza (dowolny tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania ekstrakcji cfDNA (dowolny tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Komentarze użytkownika dotyczące przygotowywania biblioteki (dowolny tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania oznaczenia ilościowego (dowolny tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Library Reagent Report (Raport dotyczący odczynników biblioteki)

System generuje raport dotyczący odczynników biblioteki w przypadku niepowodzenia lub unieważnienia partii, po pomyślnym przygotowaniu biblioteki i po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nazwa etapu przetwarzania w formacie PROCES:podproces. Opcje wartości: ISOLATION (Izolacja) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact EXTRACTION (Ekstrakcja) – setup, chemistry, data_transact LIBRARY (Biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete QUANT (Oznaczenie ilościowe) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact POOLING (Pulowanie) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete	tekst	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Nazwa odczynnika.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Kod kreskowy odczynnika.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Data ważności w formacie określonym przez producenta.	tekst	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Nazwa użytkownika obsługującego system.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Znacznik czasu zainicjowania powiązany z odczynnikiem.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Library Labware Report (Raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki)

System generuje raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki w przypadku niepowodzenia lub unieważnienia partii, po pomyślnym przygotowaniu biblioteki i po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Nazwa laboratoryjnego materiału eksploatacyjnego.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Kod kreskowy laboratoryjnego materiału eksploatacyjnego.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Znacznik czasu zainicjowania powiązany z laboratoryjnym materiałem eksploatacyjnym.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Library Quant Report (Raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki)

System generuje raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Identyfikator liczbowy.	długi	
aparat	Nazwa aparatu używanego do oznaczenia ilościowego (dowolny tekst).	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	R-kwadrat.	plywak	
standard_intercept	Punkt przecięcia.	plywak	
standard_slope	Nachylenie.	plywak	
median_ccn_pg_ul	Mediana stężenia próbki.	plywak	
qc_status	Stan kontroli jakości oznaczenia ilościowego.	enum	powodzenie niepowodzenie
qc_reason	Opis przyczyny niepowodzenia, jeśli występuje.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Znacznik czasu zainicjowania powiązany z oznaczeniem ilościowym.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki)

System generuje dziennik przetwarzania laboratoryjnego materiału eksploatacyjnego biblioteki na początku, po zakończeniu i w razie niepowodzenia każdego przetwarzania partii, przy niepowodzeniu lub unieważnieniu partii i po zakończeniu analizy (generowany na pulę).

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Nazwa etapu przetwarzania partii w formacie PROCES:podproces. Opcje wartości: ISOLATION (Izolacja) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact EXTRACTION (Ekstrakcja) – setup, chemistry, data_transact LIBRARY (Biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete QUANT (Oznaczenie ilościowe) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact POOLING (Pulowanie) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete	tekst	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Inicjały operatora.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
aparat	Nazwa aparatu.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started (rozpoczęcie)	Data i godzina rozpoczęcia przetwarzania partii.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	
finished	Data i godzina zakończenia lub niepowodzenia przetwarzania partii.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	
status	Bieżąca partia.	enum	zakończone nieudane rozpoczęte przerwane

Pool Report (Raport dotyczący puli)

System generuje raport dotyczący puli po pomyślnym przygotowaniu biblioteki, niepowodzeniu partii i unieważnieniu partii, jeśli ma ono miejsce po rozpoczęciu pulowania.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Kod kreskowy puli powiązany z próbką.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Typ puli powiązany z próbką.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Objętość puli wyrażona w µl.	plywak	
pooling_comments	Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania pulowania (dowolny tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Pool Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia puli)

System generuje raport dotyczący unieważnienia puli, gdy pula zostanie unieważniona.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Kod kreskowy unieważnionej puli.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia puli.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inicjały operatora, który unieważnił pulę.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data i godzina unieważnienia puli.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Sequencing Report (Raport z sekwencjonowania)

System generuje raport dotyczący sekwencjonowania po zakończeniu sekwencjonowania lub po upływie limitu jego czasu.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Kod kreskowy puli powiązany z sekwencjonowaniem.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
aparat	Numer seryjny systemu sekwencjonowania.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Komora przepływowa powiązana z sekwencjonowaniem.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Kombinacja aplikacji/wersji oprogramowania używanej do wygenerowania danych w system sekwencjonowania.	tekst	
run_folder	Nazwa folderu sekwencjonowania.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Stan sekwencjonowania.	enum	zakończono upłynął limit czasu nieudane
qc_status	Stan kontroli jakości sekwencjonowania.	enum	powodzenie niepowodzenie błąd
qc_reason	Przyczyny kontroli jakości dotyczące niepowodzenia kontroli jakości, wartości rozdzielane średnikami.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Gęstość klastra (mediana na komorę przepływową, przez płytki).	pływak	
pct_q30	Procent zasad powyżej Q30.	pływak	
pct_pf	Procent odczytów przechodzących przez filtr.	pływak	
fazowanie	Fazowanie.	pływak	
fazowanie wyprzedzające	Fazowanie wyprzedzające.	pływak	

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
predicted_ aligned_reads	Przewidywane odczyty dopasowane.	długi	
started (rozpoczęcie)	Znacznik czasu powiązany z rozpoczęciem sekwencjonowania.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	
completed (zakończenie)	Znacznik czasu powiązany z zakończeniem sekwencjonowania.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Analysis Failure Report (Raport z niepowodzenia analizy)

System generuje raport z niepowodzenia analizy, gdy nie powiedzie się maksymalna liczba prób analizy w ramach sekwencjonowania.

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
batch_name	Nazwa partii.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Kod kreskowy puli powiązany z analizą, która się nie powiodła.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Kod kreskowy komory przepływowej powiązany z analizą, która się nie powiodła	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_ folder	Folder sekwencjonowania powiązany z analizą, która się nie powiodła.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
analysis_run_ status	Status sekwencjonowania powiązany z analizą, która się nie powiodła.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
timestarted	Znacznik czasu powiązany z rozpoczęciem analizy.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Kolumna	Opis	Rodzaj	Regex
timefinished	Znacznik czasu powiązany z niepowodzeniem analizy.	Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601.	

Rozwiązywanie problemów

Wstęp

Pomoc w rozwiązywaniu problemów VeriSeq NIPT Solution v2 obejmuje następujące funkcje:

- VeriSeq NIPT Assay Software i powiadomienia systemowe.
- Zalecane działania w przypadku problemów z systemem.
- Instrukcje dotyczące wykonywania analiz zapobiegawczych oraz analiz awarii z użyciem preinstalowanych danych testów.

Powiadomienia Assay Software

W tej części opisano powiadomienia VeriSeq NIPT Assay Software.

Powiadomienia o postępach

Te powiadomienia informują o standardowych postępach wykonywania oznaczenia. Te powiadomienia są rejestrowane jako „Activities” (Czynności) i nie wymagają żadnych działań użytkownika.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Batch initiation (Zainicjowanie partii)	Przygotowanie biblioteki	Użytkownik utworzył nową partię.	Czynność	Tak	Nie dotyczy.
Batch Library Complete (Zakończona biblioteka partii)	Przygotowanie biblioteki	Zakończono bibliotekę dla bieżącej partii.	Czynność	Nie	Nie dotyczy.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Pool Complete (Zakończona pula)	Przygotowanie biblioteki	Wygenerowano pulę z partii.	Czynność	Nie	Nie dotyczy.
Sequencing Started (Rozpoczęto sekwencjonowanie)	Sekwencjonowanie	System wykrył nowy folder danych sekwencjonowania.	Czynność	Nie	Nie dotyczy.
Sequencing QC passed (Powodzenie kontroli jakości sekwencjonowania)	Sekwencjonowanie	Sekwencjonowanie zostało zakończone, a jego kontrola jakości zakończyła się powodzeniem.	Czynność	Nie	Nie dotyczy.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekwencjonowanie powiązane z pulą)	Sekwencjonowanie	Sekwencjonowanie zostało pomyślnie powiązane ze znaną pulą.	Czynność	Nie	Nie dotyczy.
Analysis Started (Rozpoczęto analizę)	Analiza	Rozpoczęto analizę danych określonego sekwencjonowania.	Czynność	Tak	Nie dotyczy.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Wygenerowano raport NIPT dotyczący zakończonej analizy)	Po analizie	Analiza została zakończona i wygenerowano raporty.	Czynność	Tak	Nie dotyczy.

Powiadomienia o unieważnieniu

Powiadomienia o unieważnieniu wskazują zdarzenia, które zachodzą w systemie wskutek unieważnienia partii lub puli przez użytkownika za pomocą Workflow Manager. Te powiadomienia są rejestrowane jako „Notices” (Powiadomienia) i nie wymagają żadnych działań użytkownika.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Batch Invalidation (Unieważnienie partii)	Przygotowanie biblioteki	Użytkownik unieważnił partię.	Informacja	Tak	Nie dotyczy.
Pool Invalidation – Repool (Unieważnienie puli – ponowne pulowanie)	Przygotowanie biblioteki	Użytkownik unieważnił pierwszą możliwą pulę (określonego typu) dla partii.	Informacja	Tak	Nie dotyczy.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Unieważnienie puli – użycie drugiej podwielokrotności)	Przygotowanie biblioteki	Użytkownik unieważnił pierwszą możliwą pulę (określonego typu) dla partii.	Informacja	Tak	Nie dotyczy.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekwencjonowanie zakończone, pula unieważniona)	Sekwencjonowanie	Sekwencjonowanie zostało zakończone, ale użytkownik unieważnił pulę.	Informacja	Tak	Nie dotyczy.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Zakończona kontrola jakości sekwencjonowania – wszystkie próbki są nieważne)	Kontrola jakości sekwencjonowania	Kontrola jakości sekwencjonowania została zakończona, ale wszystkie próbki są nieważne.	Informacja	Tak	Nie dotyczy.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Analysis Completed Pool Invalidated (Analiza zakończona, pula unieważniona)	Po analizie	Analiza została zakończona, ale użytkownik unieważnił pulę.	Informacja	Tak	Nie dotyczy.

Powiadomienia o błędach odwracalnych

Błędy odwracalne to sytuacje, z których możliwe jest przywrócenie VeriSeq NIPT Assay Software do prawidłowego stanu, pod warunkiem że użytkownik będzie postępował zgodnie z zaleceniami. Jeśli problem się utrzymuje, należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Missing Instrument Path (Brak ścieżki aparatu)	Sekwencjonowanie	System nie może odnaleźć zewnętrznego folderu sekwencjonowania lub nawiązać połączenia z takim folderem.	Alert	Tak	- Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110 - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Insufficient Disk Space for Sequencing (Niewystarczająca ilość miejsca na dysku podczas sekwencjonowania)	Sekwencjonowanie	System wykrył nowy folder danych sekwencjonowania, ale szacuje, że ilość miejsca na dysku jest niewystarczająca na te dane.	Alert	Tak	1. Sprawdź ilość miejsca dostępnego na dysku. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110 . 2. Zwolnij miejsce na dysku lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110 .
Sequencing Run Invalid Folder (Nieodpowiedni folder sekwencjonowania)	Sekwencjonowanie	Niewłaściwe znaki w nazwie folderu sekwencjonowania.	Ostrzeżenie	Tak	Nazwa folderu sekwencjonowania została błędnie zmieniona. Zmień nazwę sekwencjonowania na poprawną.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekuencjonowanie rozpoczęło się, ale brak pliku kodu kreskowego puli)	Sekuencjonowanie	W ciągu 30 minut od rozpoczęcia sekuencjonowania oprogramowanie nie wykryło pliku zawierającego kod kreskowy puli.	Ostrzeżenie	Tak	Możliwa awaria aparatu lub NAS. Sprawdź konfigurację aparatu i połączenie sieciowe. System będzie kontynuował szukanie pliku kodu kreskowego puli do czasu zakończenia sekuencjonowania.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Nie można potwierdzić zakończenia sekuencjonowania)	Sekuencjonowanie	Oprogramowanie nie odczytało pliku statusu zakończenia sekuencjonowania w folderze sekuencjonowania.	Ostrzeżenie	Tak	Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.
Missing Sample Attributes (Brak atrybutów próbki)	Analiza wstępna	Oprogramowanie nie znalazło definicji typu próbki, opcji chromosomu płci albo typu badania przesiewowego dla niektórych próbek.	Informacja	Tak	Nie podano co najmniej jednego atrybutu wskazanej próbki. Wprowadź brakujące atrybuty próbek w oprogramowaniu Workflow Manager albo unieważnij tę próbkę, aby umożliwić oprogramowaniu kontynuację.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Sample Sheet Generation failed (Wygenerowanie arkusza próbki nie powiodło się)	Analiza wstępna	Oprogramowanie nie wygenerowało arkusza próbki.	Alert	Tak	- Sprawdź ilość miejsca dostępnego na dysku. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. Jeśli jest mało miejsca na dysku, zwolnij miejsce lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. - Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Unable to check disk space (Nie można sprawdzić ilości miejsca na dysku)	Analiza wstępna	Oprogramowanie nie mogło sprawdzić ilości miejsca na dysku.	Alert	Tak	- Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110, identyfikator działania 2 na stronie 110. - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Niewystarczająca ilość miejsca na dysku dla analizy)	Analiza wstępna	Oprogramowanie wykryło, że ilość miejsca na dysku jest niewystarczająca do nowego przebiegu analizy.	Alert	Tak	Zwolnij miejsce na dysku lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110, identyfikator działania 3 na stronie 111

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Unable to launch Analysis Pipeline (Nie można uruchomić procedury analizy)	Analiza wstępna	Oprogramowanie nie mogło uruchomić przebiegu analizy do konkretnego folderu sekwencjonowania.	Alert	Tak	Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Błąd uprawnienia do odczytu/zapisu w folderze sekwencjonowania)	Analiza wstępna	Wykonanie testu oprogramowania, który sprawdza uprawnienie do odczytu/zapisu w folderze sekwencjonowania, nie powiodło się.	Ostrzeżenie	Tak	- Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.
Analysis Failed - Retry (Niepowodzenie analizy – ponowna próba)	Analiza	Wykonanie analizy nie powiodło się. Wykonywana jest ponowna próba.	Informacja	Tak	None (Brak)

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Results Already Reported (Wyniki zostały już zaraportowane)	System	Oprogramowanie ustaliło, że do bieżącego typu puli został już wygenerowany raport NIPT.	Czynność	Tak	None (Brak)
Unable to deliver email notifications (Nie można dostarczyć powiadomień e-mail)	System	System nie mógł dostarczyć powiadomień e-mail.	Ostrzeżenie	Nd.	1. Sprawdź, czy konfiguracja poczty e-mail zdefiniowana w systemie jest poprawna. Patrz Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu na stronie 36. 2. Wyślij testową wiadomość e-mail. Patrz Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu na stronie 36. 3. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Time Skew Detected (Wykryto przesunięcie czasowe)	Przygotowanie biblioteki	Oprogramowanie wykryło ponad 1-minutowe przesunięcie czasowe między znacznikiem czasu udostępnianym przez Workflow Manager a czasem lokalnym serwera.	Ostrzeżenie	Nie	1. Sprawdź czas lokalny na komputerze oprogramowania Workflow Manager. 2. Sprawdź czas lokalny Serwer lokalny zgłaszany w internetowym interfejsie użytkownika (karta Server Status).

Powiadomienia o błędach nieodwracalnych

Błędy nieodwracalne to warunki, które osiągają stan końcowy, w którym żadne dalsze działanie nie spowoduje wznowienia wykonywania oznaczenia.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Batch Failure (Awaria partii)	Przygotowanie biblioteki	Kontrola jakości partii zakończyła się niepowodzeniem.	Informacja	Tak	Restart library plating (Ponownie uruchom tworzenie płytek biblioteki)

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Report Generating Failure (Wygenerowanie raportu nie powiodło się)	Opracowanie raportu	System nie wygenerował raportu.	Alert	Tak	- Sprawdź ilość miejsca dostępnego na dysku. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. Jeśli ilość miejsca na dysku jest niewielka, zwolnij miejsce lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Failed to Parse Run Parameters file (Przetworzenie pliku parametrów przebiegu nie powiodło się)	Sekwencjonowanie	System nie otworzył/nie przetworzył pliku RunParameters.xml.	Ostrzeżenie	Tak	Plik RunParameters.xml file jest uszkodzony. Sprawdź konfigurację sekwensera i przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.
Unrecognized Run Parameters (Nierozpoznane parametry przebiegu)	Sekwencjonowanie	Oprogramowanie odczytało parametry przebiegu, które są niezgodne.	Ostrzeżenie	Tak	Oprogramowanie nie wygenerowało parametrów sekwencjonowania z pliku konfiguracji sekwensera. Sprawdź konfigurację sekwensera i przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Invalid Run Parameters (Nieprawidłowe parametry przebiegu)	Sekwencjonowanie	Oprogramowanie odczytało wymagane parametry przebiegu, które są niezgodne z oznaczeniem.	Ostrzeżenie	Tak	Kontrola zgodności oprogramowania nie powiodła się. Sprawdź konfigurację sekwensera i przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.
No Pool Barcode found (Nie znaleziono kodu kreskowego puli)	Sekwencjonowanie	Oprogramowanie nie powiązało komory przepływowej dla sekwencjonowania ze znanym kodem kreskowym puli.	Ostrzeżenie	Tak	Możliwe, że został wprowadzony błędny kod kreskowy puli. Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekwencjonowanie zakończone, ale brak pliku kodu kreskowego puli)	Sekwencjonowanie	Sekwencjonowanie zostało zakończone, ale plik zawierający kod kreskowy puli nie został wykryty.	Alert	Tak	Możliwa awaria system sekwencjonowania. Skontaktować się z pomocą techniczną Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Unable to read Pool Barcode File (Nie można odczytać pliku kodu kreskowego puli)	Sekwencjonowanie	Plik zawierający kod kreskowy puli jest uszkodzony.	Alert	Tak	Możliwa awaria system sekwencjonowania lub awaria sieci. Skontaktować się z pomocą techniczną Illumina.
Pool Barcode File Mismatch (Niezgodność pliku kodu kreskowego puli)	Sekwencjonowanie	Wykryty plik kodu kreskowego puli odwołuje się do innego identyfikatora komory przepływowej niż identyfikator powiązany z sekwencjonowaniem.	Alert	Tak	Możliwa awaria system sekwencjonowania. Skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina, aby uzyskać pomoc.
Sequencing Timed Out (Upłynął limit czasu sekwencjonowania)	Sekwencjonowanie	Sekwencjonowanie nie zostało zakończone w podanym czasie.	Ostrzeżenie	Tak	Sprawdź system sekwencjonowania i połączenie sieciowe. Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Sequencing QC files generation failed (Wygenerowanie plików kontroli jakości sekwencjonowania nie powiodło się)	Kontrola jakości sekwencjonowania	Sekwencjonowanie zakończyło się, ale pliki kontroli jakości interop są uszkodzone.	Alert	Tak	Sprawdźsystem sekwencjonowania i połączenie sieciowe. Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.
Sequencing QC failed (Kontrola jakości sekwencjonowania zakończona niepowodzeniem)	Kontrola jakości sekwencjonowania	Sekwencjonowanie zostało zakończone, a jego kontrola jakości zakończyła się niepowodzeniem.	Informacja	Tak	Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analiza nie powiodła się dla maksymalnej liczby prób)	Analiza	Wszystkie próby analizy zakończyły się niepowodzeniem. Ponowna próba nie zostanie wykonana.	Ostrzeżenie	Tak	Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie dla drugiej puli.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Analysis Post-Processing Failed (Przetwarzanie końcowe analizy nie powiodło się)	Analiza końcowa	Oprogramowanie nie wykonało przetwarzania końcowego wyników analizy.	Alert	Tak	- Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.

Powiadomienie	Krok	When (Czas)	Poziom powiadomienia	Adres e-mail	Zalecane działanie
Analysis Upload Failed (Przesyłanie analizy nie powiodło się)	Analiza końcowa	Oprogramowanie nie przesłało wyników analizy do bazy danych.	Alert	Tak	- Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz Zalecane procedury postępowania na stronie 110. - Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej Illumina.
Wykryto zanieczyszczenie na poziomie płytki	Analiza końcowa	Chromosom Y został wykryty dla wszystkich próbek, które przeszły kontrolę jakości w puli.	Alert	Tak	Należy ponownie uruchomić tworzenie płytek biblioteki.

Zalecane procedury postępowania

Identyfikator działania	Zalecane działanie	Kroki
1	Kontrola połączenia sieciowego	Upewnij się, że zdalne urządzenie pamięci masowej NAS oraz komputer lokalny znajdują się w tej samej sieci. 1. W wierszu polecenia systemu Windows (cmd) wpisz polecenie: ping <IP serwera> Jeśli używane jest urządzenie NAS, należy również sprawdzić połączenie z urządzeniem NAS. 2. Sprawdź, czy nie doszło do utraty jakichkolwiek pakietów. Jeśli doszło do utraty pakietów, skontaktuj się z administratorem IT. 3. Sprawdź połączenie w następujący sposób: a. Zaloguj się do internetowego interfejsu użytkownika Serwer lokalny. b. Z menu panelu wybierz opcję Folder. c. Wybierz opcję Test, aby ustalić, czy test zakończył się pomyślnie. Jeśli test zakończy się niepowodzeniem, zapoznaj się z sekcją Edytowanie udostępnianego dysku sieciowego na stronie 33, a następnie sprawdź, czy wszystkie ustawienia są poprawnie skonfigurowane.
2	Sprawdzanie ilości dostępnego miejsca na dysku	Sprawdź, czy komputer z systemem Windows jest mapowany na folder wejściowy Serwer lokalny. Więcej informacji można znaleźć w części Mapowanie dysków serwera na stronie 45. Prawym przyciskiem myszy kliknij napęd, który jest mapowany na folder wejściowy. Wybierz opcję Properties (Właściwości) i wyświetl informacje o ilości wolnego miejsca.

Identyfikator działania	Zalecane działanie	Kroki
3	Zwalnianie miejsca na dysku/wykonywanie kopii zapasowych	Illumina zaleca okresowe wykonywanie kopii zapasowych danych i/lub zapisywanie danych sekwencjonowania po stronie serwera. Aby uzyskać więcej informacji, patrz Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym na stronie 32. 1. W przypadku danych przechowywanych lokalnie na serwerze lokalnym: Sprawdź, czy komputer z systemem Windows jest mapowany na folder wejściowy Serwer lokalny. Więcej informacji można znaleźć w części Mapowanie dysków serwera na stronie 45. a. Kliknij dwukrotnie folder wejściowy i wprowadź poświadczenia, aby uzyskać do niego dostęp. b. Dane sekwencjonowania są widoczne na liście z nazwami folderów odpowiadającymi nazwom sekwencjonowania. c. Usuń foldery sekwencjonowania lub utwórz ich kopie zapasowe. 2. W przypadku danych zapisanych na zdalnym urządzeniu NAS: Upewnij się, że zdalne urządzenie pamięci masowej NAS oraz komputer lokalny znajdują się w tej samej sieci. Uzyskaj dostęp do folderu na dysku zdalnym. Wymagane są poświadczenia dostępu od administratora IT. a. Dane sekwencjonowania są widoczne na liście z nazwami folderów odpowiadającymi nazwom sekwencjonowania. b. Usuń foldery sekwencjonowania lub utwórz ich kopie zapasowe.

Problemy z systemem

Problem	Zalecane działanie
Oprogramowanie nie uruchamia się.	Jeśli podczas uruchamiania VeriSeq NIPT Assay Software zostaną wykryte błędy, wówczas podsumowanie wszystkich błędów pojawia się zamiast ekranu logowania. Aby zgłosić błędy widoczne na liście, należy skontaktować się z działem technicznym Illumina.
Wymagane jest przywrócenie bazy danych.	Jeśli wymagane jest przywrócenie bazy danych z kopii zapasowej, należy skontaktować się z terenowym pracownikiem serwisu Illumina.
Wykryto dryf systemu.	W przypadku wykrycia dryfu systemu VeriSeq NIPT Assay Software nie przetwarza komunikacji od innych komponentów systemu. Gdy w systemie zostanie wykryty dryf, administrator może zresetować system, przywracając jego normalne działanie.
Włącza się alarm kontrolera RAID.	Administrator może wybrać przycisk Server alarm (Alarm serwera) na karcie Server Status (Stan serwera) na panelu VeriSeq NIPT Assay Software, aby wyciszyć alarm kontrolera RAID. W przypadku naciśnięcia tego przycisku należy skontaktować się z działem pomocy technicznej Illumina, aby uzyskać dodatkową pomoc.

Testy przetwarzania danych

Zbiory danych zainstalowane fabrycznie na Serwer lokalny umożliwiają wykonywanie testów operacyjnych serwera i mechanizmu analiz.

Testowanie serwera

Ten test symuluje sekwencjonowanie, a jednocześnie symuluje generowanie wyników bez faktycznego uruchamiania procedury analizy. Ten test należy uruchomić, aby upewnić się, że Serwer lokalny działa poprawnie oraz że generowane są raporty i powiadomienia e-mail. Czas trwania: Około 3–4 minut.

Procedura

- Otwórz katalog wejściowy w lokalizacji instalacji, a następnie otwórz folder TestingData (Dane z testu).
- Utwórz kopię jednego z następujących folderów, które można znaleźć w folderze TestingData (Dane z testu):
 - W przypadku danych NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.

- W przypadku danych NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Zmień nazwę kopii na folder z sufiksem _XXX. „_XXX” reprezentuje sekwencyjny licznik przebiegów testu. Jeśli na przykład w folderze istnieje „_002”, zmień nazwę nowej kopii na „_003”.
 4. Przenieś folder, którego nazwa została zmieniona, do folderu wejściowego.
 5. Oczekaj 3–5 minut na zakończenie przebiegu. Sprawdź, czy zostały otrzymane następujące powiadomienia e-mail:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Rozpoczęto analizę sekwencjonowania)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT został wygenerowany dla sekwencjonowania).
 6. Powiąż raporty z nazwą sekwencjonowania przypisaną do tego folderu.
 7. W folderze wyjściowym otwórz folder TestData_NS_CopyWorkflow lub TestData_NDx_CopyWorkflow, a następnie sprawdź, czy ten folder zawiera jeden z następujących raportów:
 - W przypadku NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - W przypadku NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 Oczekiwana wielkość pliku wynosi około 7,1 kB.
 8. Przenieś sekwencjonowanie z powrotem do folderu TestingData. Takie postępowanie ułatwia zarządzanie liczbą wykonanych testów sekwencjonowania.

UWAGA W celu zwolnienia miejsca można usuwać stare kopie plików testów.

Uruchamianie pełnej analizy na danych testowych

Podczas tego testu wykonywany jest pełny przebieg analizy. Ten test należy uruchomić, gdy serwer nie może przetworzyć/przeanalizować danych albo upłynie limit czasu serwera. Czas trwania: Około 4–5 godzin.

Procedura

1. Otwórz katalog wejściowy w lokalizacji instalacji, a następnie otwórz folder TestingData (Dane z testu).
2. Zmień nazwę tego folderu, dodając sufiks _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun. Ten sufiks powoduje utworzenie niepowtarzalnej nazwy dla każdego sekwencjonowania. Jeśli nazwa przebiegu zawiera już ten sufiks, zmień nazwę folderu, zwiększając wartość liczbową sufiksu o 1.
3. Przenieś folder, którego nazwa została zmieniona, do folderu wejściowego.

4. Poczekaj około 4–5 godzin na zakończenie analizy. Sprawdź, czy zostały otrzymane następujące powiadomienia e-mail:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Rozpoczęto analizę sekwencjonowania)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT został wygenerowany dla sekwencjonowania)
5. Powiąż raporty z nazwą sekwencjonowania przypisaną do tego folderu.
6. W folderze wyjściowym otwórz TestData_NDx_FullRun i sprawdź następujący raport: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab. Oczekiwana wielkość pliku wynosi około 7,1 kB.
7. Przenieś sekwencjonowanie z powrotem do folderu TestingData.

Źródła i materiały referencyjne

Wymieniona poniżej dokumentacja jest dostępna do pobrania w witrynie internetowej Illumina.

Zasoby	Opis
<i>Ulotka dołączona do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2 (nr dokumentu: 1000000078751)</i>	Określa produkt i jego przeznaczenie oraz zawiera instrukcję użytkowania i opis procedur rozwiązywania problemów.
<i>Microlab® Instrukcja obsługi linii STAR, Hamilton nr dok. 624668</i>	Zawiera informacje dotyczące obsługi i konserwacji oraz dane techniczne aparatu do automatycznej manipulacji płynami Mircolab STAR firmy Hamilton.

Na [stronach pomocy technicznej](#) VeriSeq NIPT Solution v2 w witrynie internetowej firmy Illumina znajdują się dokumenty, oprogramowanie do pobrania, szkolenia online oraz odpowiedzi na często zadawane pytania.

Akronimy

Akronim	Definicja
BCL	Plik rozpoznań nukleotydów (ang. Base Call File).
CE-IVD	Znak zgodności (CE) z wymogami europejskimi dla produktu do diagnostyki <i>in vitro</i>
cfDNA	DNA pozakomórkowe (ang. Cell-Free DNA)
DNA	Kwas dezoksyrybonukleinowy (ang. Deoxyribonucleic Acid)
DNS	System nazw domen (ang. Domain Name System)
FASTQ	Format pliku tekstowego przeznaczonego do zapisywania danych wyjściowych z aparatów do sekwencjonowania
FF	Frakcja płodowa (ang. Fetal Fraction)
FIFO	Pierwszy na wejściu, pierwszy na wyjściu (ang. First In, First Out)
iFACT	Zindywidualizowany test pewności aneuploidii płodu (ang. individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	Protokół internetowy (ang. Internet Protocol)
LIMS	Laboratoryjny system zarządzania informacjami (ang. Laboratory Information Management System)

Akronim	Definicja
LLR	Logarytmiczny wskaźnik wiarygodności (ang. Log Likelihood Ratio)
MAC	Kontrola dostępu do nośnika (ang. Media Access Control)
NAS	Magazyn dołączony do sieci (ang. Network-Attached Storage)
NES	Miejsca niewykluczone (ang. Non-Excluded Sites)
NGS	Sekwencjonowanie nowej generacji
NIPT	Nieinwazyjne badania prenatalne (ang. Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Kontrola bez wzorca (ang. No Template Control)
NTP	Protokół NTP (ang. Network Time Protocol)
PF	Przejsie przez filtr (ang. Passing Filter)
QC	Kontrola jakości
Regex	Wyrażenie regularne (ang. Regular Expression) Sekwencja znaków, która może być używana przez algorytmy dopasowywania ciągów na potrzeby walidacji danych
SCA	Aneuploidie chromosomów płci (ang. Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Karty charakterystyki
SHA1	Bezpieczny algorytm wyznaczania wartości skrótu (ang. Secure Hash Algorithm 1)
SSL	Protokół SSL (ang. Secure Sockets Layer)

Pomoc techniczna

W celu uzyskania pomocy technicznej należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.

Witryna: www.illumina.com

Adres e-mail: techsupport@illumina.com

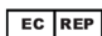
Karty charakterystyki bezpieczeństwa (SDS) – dostępne na stronie firmy Illumina pod adresem support.illumina.com/sds.html.

Dokumentacja produktu – jest dostępna do pobrania w witrynie support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122, USA
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (poza Ameryką Północną)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



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

Sponsor w Australii

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

DO STOSOWANIA W DIAGNOSTYCE IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone.

illumina®