



VeriSeq NIPT Solution v2

Ghid software

PROPRIETATE A COMPANIEI ILLUMINA

Nr. document 1000000067940 v09

Mai 2025

A SE UTILIZA LA DIAGNOSTICAREA IN VITRO.

Utilizarea acestui produs este acoperită de brevetele deținute de și acordate drept licență ale Illumina, Inc. Plata pentru acest produs asigură drepturile limitate, netransferabile, de a utiliza acest produs în conformitate cu utilizarea preconizată, conform documentației și oricăror termeni și condiții asociate. O listă reprezentativă, neexhaustivă, cu aceste brevete, este prezentată pe www.illumina.com/patents. Niciun drept cuprins în orice alt brevet sau pentru orice altă utilizare nu este transferat în mod expres, implicit sau prin interdicție.

Prezentul document și conținutul acestuia constituie proprietatea Illumina, Inc. și a afiliațiilor săi („Illumina”) și sunt destinate exclusiv pentru utilizarea contractuală de către client în legătură cu folosirea produsului sau produselor descrise în prezentul document și în niciun alt scop. Acest document și conținutul său nu trebuie utilizate sau distribuite pentru niciun alt scop și/sau nici comunicate, divulgate sau reproduse în orice alt mod și în orice formă fără consimțământul prealabil acordat în scris de Illumina. Illumina nu transmite, în temeiul brevetelor sale, al mărcilor sale comerciale, al drepturilor sale de autor sau în temeiul dreptului comun, nicio licență și nici drepturi similare ale oricăror terți prin acest document.

Instrucțiunile din acest document trebuie respectate în mod strict și explicit de către personalul calificat și corespunzător instruit pentru a asigura utilizarea corespunzătoare și în siguranță a produsului descris/produselor descrise în acest document. Înainte de utilizarea acestui produs/acestor produse, întreg conținutul acestui document trebuie citit și înțeles în întregime.

NERESPECTAREA OBLIGAȚIEI DE A CITI COMPLET ȘI DE A RESPECTA ÎN MOD EXPLICIT TOATE INSTRUCȚIUNILE CUPRINSE ÎN PREZENTUL DOCUMENT POATE DUCE LA DETERIORAREA PRODUSULUI SAU PRODUSELOR, LA VĂTĂMAREA PERSOANELOR, INCLUSIV A UTILIZATORILOR SAU A ALTOR PERSOANE ȘI LA DAUNE ALE ALTOR PROPRIETĂȚI ȘI VA ANULA ORICE GARANȚIE APLICABILĂ PRODUSULUI SAU PRODUSELOR.

ILLUMINA NU ÎȘI ASUMĂ NICIO RĂSPUNDERE CARE DECURGE DIN UTILIZAREA INADECVATĂ A PRODUSULUI SAU PRODUSELOR DESCRISE ÎN PREZENTUL DOCUMENT (INCLUSIV A COMPONENTELOR SAU SOFTWARE-ULUI ACESTORA).

© 2025 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

Toate mărcile comerciale sunt proprietatea Illumina, Inc. sau a proprietarilor lor respectivi. Pentru informații specifice privind mărcile comerciale, consultați www.illumina.com/company/legal.html.

Istoricul versiunilor

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 1000000067940 v09	Mai 2025	S-au actualizat următoarele: • Text de apelare în graficul Prezentare generală a arhitecturii • Descrierea obiectului eșantion al gestionării loturilor. • Instrucțiuni pentru probele încărcate în timpul izolării plasmei. • Atenție la instrucțiunile de includere a codului de bare și reutilizarea regrupării. S-au adăugat următoarele: • Clarificarea faptului că comanda de mostre nu este verificată de Managerul fluxului de lucru. • Cerințe pentru câmpul Run Name din instrucțiunile Local Run Manager. • Referință la Ghidul utilizatorului software-ului pentru Vizualizatorul de analiză secvențială pentru îndrumări privind interpretarea metrică QC. • Instrucțiuni pentru ajustările necesare pentru retestare după o eroare la regrupare. • Explicație și informații de depanare pentru eroarea de contaminare la nivel de placă nouă. • Instrucțiuni pentru repornirea sistemului. • Clarificare privind considerentele de mediu. • Informații din rapoartele suplimentare privind limitele superioare și inferioare NES cu privire la eșuarea iFACT. Au fost înlocuite toate instanțele secvențiatorului cu un sistem de secvențiere de generație următoare sau un sistem de secvențiere.
Document nr. 1000000067940 v08	Iunie 2023	Eliminare, descrierile fișelor de specimen pentru loturi hibride de aliniat prin funcția software.

Document	Data	Descrierea modificării
Document nr. 1000000067940 v07	Februarie 2023	Modificare pentru ameliorarea securității, opțiuni de configurare a serverului. Modificarea parolei de automatizare pentru ML-STAR impune o vizită pe teren a personalului de service Illumina. Clarificare, îndrumări de adăugare de informații despre coduri de bare pentru introducerea fișelor de specimen și pentru încărcarea fișelor de specimen pentru loturi hibride. Actualizare, îndrumări de creare a unui nume de utilizator. Eliminare, referință la câmpul Network Password (parolă rețea) din instrucțiunile de configurare a serverului. Actualizare, exemplu pentru anomalie prin deleție sau duplicație parțială. Adăugare, regulă de ordonare pentru câmpul anomaly_description (descriere anomalie). Pentru anomalii ale aceluiași cromozom, aneuploidiile cromozomiale sunt afișate înaintea delețiilor și duplicărilor parțiale. Adăugare coloane Tip și Regex în rapoartele de rezultate, notificări și proces. Actualizare în scop de clarificare în întregul document, formulări.
Document nr. 1000000067940 v06	August 2021	S-a actualizat adresa Reprezentantului autorizat în Comunitatea Europeană.

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 1000000067940 v05	Septembrie 2020	• Adăugarea de instrucțiuni privind noile caracteristici Backup Encryption (Criptare de rezervă) și Network Passwords (Parole de rețea). • Actualizarea secțiunii Descărcarea și instalarea unui certificat cu instrucțiuni mai detaliate. • Adăugarea pasului de introducere a Parolei de rețea și un memento de generare a unui certificat la secțiunea Configurarea serverului pentru Managerul flux de lucru. • Actualizarea secțiunii Maparea unităților de server pentru a indica permisiunile de utilizator doar pentru administratori și actualizarea compatibilității cu versiunea SMB. • Adăugarea unei referințe la Criptarea de rezervă în secțiunea Arhivarea datelor pentru serverul local. • Adăugarea unei note la introducerea despre interfața web cu utilizatorul a software-ului de testare, indicând faptul că software-ul nu poate fi accesat cu ajutorul dispozitivelor mobile. • Adăugare, de note de clarificare despre scrierea cu majuscule a rezultatelor din Raportul NIPT. • Actualizarea prezentării informațiilor despre opțiunile pentru valoare pentru lizibilitate în secțiunea Rezultate și rapoarte de notificări. • Actualizare, convenție de denumire pentru Workflow Manager, cu afișarea consecventă a numelui VeriSeq NIPT Workflow Manager.
Nr. document 1000000067940 v04	Februarie 2020	• Actualizarea subiectelor Introducerea fișei de probă și Încărcarea fișei de probă pentru a clarifica limitarea de funcționalitate pentru încărcarea fișei de probă. • Actualizarea adresei pentru Sponsorul australian și Illumina Netherlands.

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 1000000067940 v09	Octombrie 2019	- A fost adăugată o secțiune Considerații cu privire la mediu pentru serverul local VeriSeq v2. - Actualizare, prezentarea rezultatelor privind anomaliile cromozomilor sexual în Rapoartele de rezultate și notificări, Anexa B, pentru consecvență cu prezentarea din Raportul NIPT.
Nr. document 1000000067940 v02	Aprilie 2019	Au fost adăugate detalii la rapoartele NIPT și la rapoartele suplimentare, pentru a le alinia cu materialele de instruire.
Nr. document 1000000067940 v01	Februarie 2019	Publicare, versiunea pentru client a Ghidului software VeriSeq NIPT Solution v2.
Nr. document 1000000067940 v00	Noiembrie 2018	Publicarea inițială numai pentru uz intern.

Cuprins

Istoricul versiunilor	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introducere	1
Arhitectura sistemului	2
Workflow Manager VeriSeq NIPT	4
Introducere	4
Metoda VeriSeq NIPT	4
Managerul de lot VeriSeq NIPT	5
Introducerea fișei de probă	6
Invalidarea probei, lotului și grupului	9
Încărcarea fișei de probă	11
Anularea probei	11
Serviciile VeriSeq NIPT	12
Lansarea serviciilor VeriSeq NIPT	12
Sistem de secvențiere de ultimă generație	16
Introducere	16
Grupul de secvențiere	16
Integrarea stocării datelor	16
Capacitatea productivității analizei	17
Restricții privind traficul de rețea	17
VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software v2	19
Introducere	19
Componente Software de testare VeriSeq NIPT	19
Software de testare VeriSeq NIPT Sarcini	21
Sistemul de gestionare a secvențierii	23
Rutina de tratare a rețelei analitice	24

Interfața web cu utilizatorul	24
Acordul de licență pentru utilizatorul final	25
Configurarea interfeței web cu utilizatorul	26
Conectarea la interfața web cu utilizatorul	26
Tabloul de bord	27
Gestionare utilizatori	29
Gestionarea unei unități de rețea partajate	31
Configurarea setărilor pentru rețea și certificat	32
Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail	34
Configurarea criptării copiilor de siguranță	35
Configurarea parolilor de rețea	36
Deconectare	37
Analiza și raportarea	37
Demultiplexarea și generarea FASTQ	37
CC pentru secvențiere	38
Estimările fracției fetale	39
Statisticile utilizate pentru stabilirea scorului final	39
CC pentru analiză	40
CC pentru probele NTC	40
Contaminare la nivelul plăcii	40
Serverul local VeriSeq v2	41
Unitatea locală	41
Baza de date locală	41
Date arhivate	42
Mapare unități de server	43
Reporniți serverul	43
Ciclu de alimentare	44
Oprirea serverului	44
Redresare după oprire neprevăzută	44
Considerații cu privire la mediu	45
Valorile QC	46
Metricile și limitele CC de cuantificare	46
Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC	47
Rapoarte de sistem	49
Introducere	49
Fișiere de ieșire	49
Structura fișierului Reports (Rapoarte)	49
Rezumatul rapoartelor de sistem	51

Evenimente de generare raport	53
Rapoarte privind rezultatele și notificările	56
Raportul NIPT	56
Supplementary Report (Raportul suplimentar)	66
Sample Invalidation Report (Raportul de invalidare a probei)	72
Raportul de anulare a specimenului	73
Raportul de solicitare privind retestarea grupului	73
Rapoartele de proces	73
Raportul de inițiere a lotului	74
Raportul de invalidare a lotului	74
Raportul privind proba din bibliotecă	75
Raportul privind reactivul bibliotecii	76
Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă	77
Raportul privind cuantificarea bibliotecii	78
Jurnal de proces pentru bibliotecă	78
Raportul privind grupul	80
Raportul de invalidare a grupului	80
Sequencing Report (Raportul de secvențiere)	81
Analysis Failure Report (Raportul privind nereușita analizei)	82
Depanare	83
Introducere	83
Notificările de la software-ul de testare	83
Notificările de progres	83
Notificările de invalidare	85
Notificările privind erorile recuperabile	86
Notificările privind erorile nerecuperabile	91
Proceduri de acțiune recomandate	96
Probleme de sistem	98
Teste de procesare a datelor	98
Testarea serverului	98
Rularea datelor de testare din analiza completă	99
Resurse și referințe	101
Acronime	101
Asistență tehnică	102

VeriSeq NIPT Solution v2

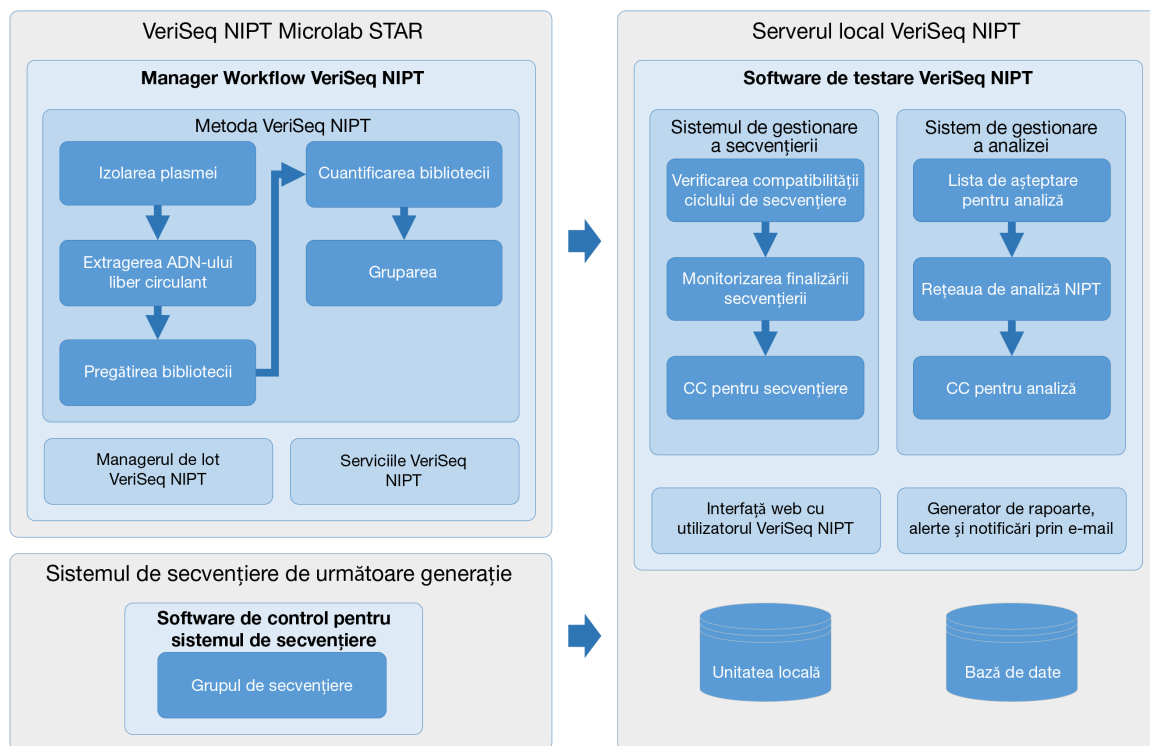
Introducere

VeriSeq NIPT Solution v2 este un test de diagnosticare *in vitro* destinat screening-ului-pe bază de secvențiere pentru detectarea aneuploidiilor fetale din probe de sânge integral periferic matern, la femei însărcinate cu vârstă gestațională de cel puțin 10 săptămâni. Testul oferă două opțiuni pentru tipurile de screening: de bază și la nivel de genom. Screeningul de bază furnizează informații privind starea aneuploidiei doar pentru cromozomii 21, 18, 13, X și Y. Screeningurile genomice furnizează delețiile și duplicările parțiale pentru toți autozomii și starea aneuploidiei pentru toți cromozomii. Ambele tipuri de screening oferă o opțiune de a solicita raportarea aneuploidiei cromozomului sexual (SCA). Indiferent de tipul de screening, acest produs nu trebuie utilizat ca bază unică de diagnosticare sau pentru alte decizii de gestionare a sarcinii.

Arhitectura de sistem pentru VeriSeq NIPT Solution v2 include următoarele componente:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Un instrument automat de manipulare a lichidului care utilizează Workflow Manager VeriSeq NIPT și Set de pregătire a probelor pentru VeriSeq NIPT pentru a pregăti și urmări probele din bibliotecă. ML STAR utilizează VeriSeq NIPT Assay Software v2 pentru a pregăti probele destinate analizei, conform Instrucțiunilor de utilizare furnizate în *Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)*.
- **Instrument de secvențiere de ultimă generație (NGS)** – un instrument de secvențiere genomică care asigură generarea și secvențierea grupului de pe instrument. Software-ul de control asigură pașii pentru configurarea unui ciclu de secvențiere și generează rezultatele secvențierii pentru toate probele din grupul de bibliotecă cuantificat.
- **Serverul local VeriSeq v2**—Un server care găzduiește VeriSeq NIPT Assay Software v2 și stochează date pentru a analiza datele de secvențiere la ambele capete. Software-ul de testare Software de testare VeriSeq NIPT monitorizează și analizează în mod continuu datele de secvențiere și generează rezultatele probei, rapoartele de proces și notificările.

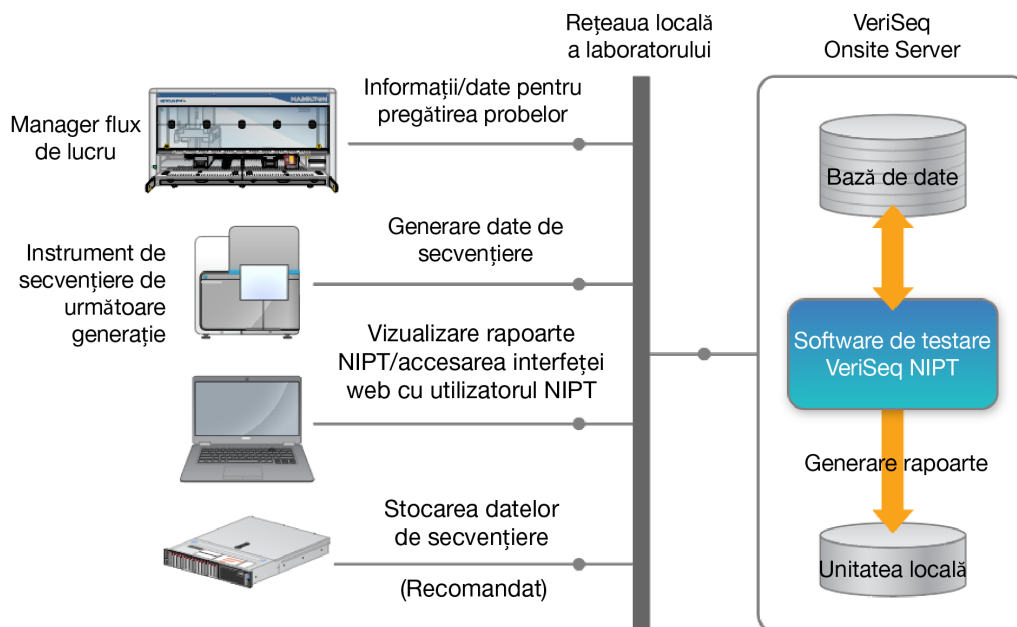
Figura 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Componente



Arhitectura sistemului

Soluția VeriSeq NIPT v2 folosește rețeaua locală (LAN) pentru a conecta toate echipamentele sistemului folosind aceeași subrețea. Dacă se folosește LAN, se asigură o poziționare flexibilă a echipamentelor și un randament extensibil, prin conectarea unor instrumente suplimentare și/sau a stațiilor de lucru ML STAR. Ilustrația de mai jos include o prezentare generală a arhitecturii sistemului

Figura 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Prezentare generală a arhitecturii



Workflow Manager VeriSeq NIPT

Introducere

Workflow Manager VeriSeq NIPT este instalat pe ML STAR și furnizează o interfață grafică cu utilizatorul simplă și intuitivă, care automatizează pregătirea probelor de sânge în conformitate cu VeriSeq NIPT Solution v2. Workflow Manager VeriSeq NIPT menține conexiunea de date cu Serverul local VeriSeq v2 pentru procesarea datelor, pentru stocare, pentru urmărirea probelor și pentru aplicarea logicii fluxului de lucru.

Workflow Manager VeriSeq NIPT asigură accesul la trei module de software diferite, cunoscute și drept metode:

- Metoda VeriSeq NIPT
- Managerul de lot VeriSeq NIPT
- Serviciile VeriSeq NIPT

Metoda VeriSeq NIPT

Metoda VeriSeq NIPT (Metoda) dirijează procesarea automată a probelor cu ML STAR. Metoda îndeplinește următoarele etape de procesare:

- **Plasma Isolation (Izolarea plasmei)**—Transferă 1 ml de plasmă izolată dintr-o eprubetă de recoltare a sângelui. Logica procesului creează un lot cu Software de testare VeriSeq NIPT. Fiecare lot conține date privind proba, inclusiv codul de bare pentru probă, tipul de probă, tipul de screening, poziția godeului și marcajul pentru raportarea sexului.
- **cfDNA Extraction (Extragerea cfADN)**—Purifică cfADN din 900 µl de plasmă.
- **Library Preparation (Pregătirea bibliotecii)**—Creează biblioteci din ADN-ul liber circulant purificat care sunt gata pentru secvențiere. Bibliotecile includ indexuri unice pentru fiecare probă din lot.
- **Library Quantification (Cuantificarea bibliotecii)**—Determină concentrația ADN-ului liber circulant folosind o vopsea fluorescentă de intercalare într-un format de microplacă cu 384 de godeuri. Placa include o curbă standard de ADN etichetată și duplicate ale fiecărei probe din lot. Sistemul folosește citirile cu fluorescență brute din cititorul de microplăci și calculează concentrațiile probelor în funcție de curba standard.
- **Pooling and Normalization (Gruparea și normalizarea)**—Combină bibliotecile în grupuri individuale pentru secvențiere. Sistemul folosește concentrațiile determinate anterior pentru a calcula volumele de transfer corespunzătoare pentru fiecare probă din grupul pregătit pentru sistemul de secvențiere. Eprubeta de colectare este apoi pregătită pentru secvențiere.

Managerul de lot VeriSeq NIPT

Managerul de lot VeriSeq NIPT gestionează starea probelor, loturilor și grupurilor prin intermediul interfeței cu utilizatorul. Sistemul permite urmărirea probelor prin mai multe sisteme de gestionare a lichidelor și mai multe instrumente și prin fluxul de analiză. Pentru mai multe informații despre procedurile de procesare a probelor, consultați *Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)*.

Puteți gestiona probele din fluxul de lucru prin intermediul a trei categorii diferite, la care se face referire ca fiind obiecte: Aceste obiecte sunt descrise în tabelul de mai jos.

Obiect	Descriere
Probă	Rezultatul procesării a 1 ml de probă de plasmă dintr-o singură eprubetă cu sânge. Probele sunt asociate cu codul de bare de pe eprubeta de sânge (codul de bare pentru probă) și cu lotul.
Batch (Lot)	Placă cu 24, 48 sau 96 de probe procesate prin procesul de Extragere a ADN-ului liber circulant și Pregătire a bibliotecii.
Pool (Grup)	Volum normalizat și diluat de bibliotecii cu dublă indexare pregătite pentru instrument. Fiecare grup conține până la 48 de probe.

Tabelul de mai jos prezintă posibilele acțiuni aplicabile obiectelor în timpul procesării.

Acțiune	Obiect	Raport generat	Descriere
Invalidation (Invalidare)	Probă	Invalidarea probei	Probă marcată de utilizator ca nemaifiind validă pentru procesare. Nu se generează niciun rezultat al testării pentru probele invalidate. Exemplu: Contaminare încrucișată vizibilă de celule sangvine în timpul izolării plasmei.
	Batch (Lot)	Invalidarea lotului	Lot marcat de utilizator ca nemaifiind valid. Dacă invalidarea lotului are loc înainte de generarea grupului, sunt invalidate toate probele. Exemplu: Placă scăpată sau manevrată necorespunzător.
	Pool (Grup)	Invalidarea grupului	Grup marcat de utilizator ca nemaifiind valid. După două invalidări ale grupului, sunt invalidate toate probele din respectivul grup. Exemplu: Întregul volum al grupului folosit pentru două secvențieri eșuate.

Acțiune	Obiect	Raport generat	Descriere
QC Failure (Eșec CC)	Probă	Invalidarea probei	VeriSeq NIPT Solution v2 a marcat automat proba ca fiind nevalidă din cauza neconcordanței cu o valoare CC specificată sau pe baza unei greșeli de manipulare a lichidelor detectate de sistem.
	Batch (Lot)	Invalidarea lotului	VeriSeq NIPT Solution v2 a marcat automat întregul lot drept nevalid. Exemplu: Eroare de sistem în timpul manipulării lichidului.
Cancelation (Anulare)	Probă	Anularea probei	Managementul laboratorului a marcat proba drept anulată. Nu se generează niciun rezultat al testării.
Edit Sample Attributes (Editarea atributelor probei)	Probă	Raportarea sexului	Raportarea sexului marcată de utilizator drept Yes (Da), No (Nu) sau SCA. • Yes (Da)—S-a generat sexul pentru probă. • No (Nu)—Nu s-a generat sexul pentru probă. • SCA—S-au raportat doar aneuploidiile cromozomilor sexuali.
	Probă	Tipul de probă	Tipul de probă marcat de utilizator drept Singleton (Monofetală), Twin (Gemelară), Control sau No Template Control (Control fără șablon) (NTC). Desemnarea tipului de probă afectează direct analizarea testului. Pentru a asigura rezultate precise ale testării, tipul de probă trebuie să fie precis.
	Probă	Tipul de screening	Tipul de screening marcat de utilizator ca fiind de bază (doar 21, 18, 13, X și Y) sau la nivel de genom (toți cromozomii).

După o invalidare, un eșec al CC sau o acțiune de anulare, obiectul nu mai este procesat. Sistemul de management al informațiilor de laborator (LIMS) poate utiliza rapoartele de invalidare a probei pentru a indica reprocesarea probei din eprubeta de recoltare a sângelui.

Introducerea fișei de probă

Fișa de probă introdusă oferă informații despre probă referitoare la pacient, inclusiv tipul de probă și starea raportării cromozomilor sexuali. Sistemul solicită informații complete despre probă înainte să se poată genera grupe de secvențiere.

Fișa de probă introdusă trebuie să fie un fișier text delimitat cu tabulatori, (*.txt). Numele coloanei cu antet din fișier trebuie să corespundă cu numele coloanei cu antet, exact așa cum apar în tabelul următor.

Coloană cu antet	Tip de date	Cerință	Descriere
batch_name	Șir/Gol	Obligativ	Indică denumirea lotului pentru probă. Trebuie să corespundă cu denumirea lotului introdusă în metoda de apelare (Manager flux de lucru) pentru a confirma că fișa de probă introdusă este asociată cu lotul corect. Valoarea maximă este de 26 de caractere. Coloana poate fi lăsată necompletată. Fișele de probe fără coloană batch_name (nume_lot) nu vor fi acceptate.
sample_barcode	Șir	Obligativ	Codurile de bară de pe eprubetele cu sânge încărcate pe ML STAR. Dacă se folosește o valoare integrală drept cod de bare pentru probă, nu trebuie să depășească 15 cifre. Un cod de bare alfanumeric pentru probă nu trebuie să depășească 32 de caractere. Utilizați numai numere, litere, liniuțe (-) și caractere de subliniere (_). Codul de bare pentru probă nu ține cont de majuscule/minuscule. Codurile de bare care țin cont de majuscule/minuscule nu sunt considerate unice. Codul de bare pentru probă trebuie să fie unic și să nu se diferențieze doar prin utilizarea majusculilor/minusculilor. De exemplu, probele denumite Sample01 și sample01 nu sunt considerate unice.
sample_type	Șir	Obligativ	Indică tipul de probă pentru analiză. Valorile permise sunt Singleton (monofetală), Twin (gemelară), Control și NTC.
sex_chromosomes	Șir	Obligativ	Indică raportarea cromozomilor sexuali fetal. Valorile permise sunt yes (da) (raportare), no (fără raportare) și sca (raportare doar pentru aneuploidiile cromozomilor sexuali).
screen_type	Șir	Obligativ	Indică tipul de screening pentru analiză. Valorile permise sunt „basci” (de bază) și „genomewide” (la nivel de genom).

Fișa de probă introdusă este încărcată în timpul izolării plasmei sau grupării și poate fi încărcată folosind Batch Manager (Managerul de loturi). Sistemul aplică în mod automat coduri de bară, tipul de screening, tipul de probă și raportarea sexului pentru NTC-uri. Sunt necesare informații diferite pe baza fișei de probe în timpul izolării plasmei și grupării. Informațiile privind proba sunt confirmate în timpul procesului

de încărcare a probei. Workflow Manager (Managerul fluxului de lucru) nu verifică ordinea probelor. Probele încărcate în timpul izolării plasmatice trebuie să includă toate probele din lot cu excepția NTC. În timpul grupării, sistemul solicită toate informațiile lipsă care nu au fost încărcate în timpul izolării plasmei, inclusiv pentru NTC (cromozomii sexuali și tipul de screening).



ATENȚIE

Pentru a evita erorile, nu includeți informații despre probe sau rânduri pentru NTC-uri în fișa de probă în timpul pasului de izolare a plasmei.

Puteți controla încărcarea probelor pentru toate probele într-un lot generat de LIMS sau pentru probe specifice care necesită retestarea. Dacă încărcați probe pentru retestare, completați pozițiile deschise rămase cu probe disponibile.

Selectați una din următoarele strategii de utilizare a fișelor de probe:

- Loturi predefinite (loturi create de LIMS)
- Procesarea în loturi ad-hoc (loturi create pe Workflow Manager VeriSeq NIPT)

Loturi predefinite

Puteți utiliza LIMS pentru crearea de loturi înainte de începerea procesării probelor. În loturile predefinite, toate probele sunt deja asociate unui lot înainte de a fi încărcate în ML STAR. Fișa de probă încărcată în timpul izolării plasmei include fiecare probă din lot, împreună cu toate informațiile privind proba. Fișele de probă pentru loturile create de LIMS trebuie să includă valorile din coloana Batch ID (ID lot). Includerea ID-ului de lot se efectuează pentru a asigura introducerea manuală a numelui corect al ID-ului de lot în Workflow Manager (Manager flux de lucru) la începutul procesării.

Abordarea de a utiliza loturi predefinite blochează exclusiv probele încărcate, deoarece sistemul necesită ca toate probele din fișa de probe să fie incluse în lot. Nu sunt necesare informații suplimentare. Laboratorul poate continua cu raportul final fără a introduce date suplimentare.

Funcțiile și cerințele pentru creare de loturi predefinite sunt după cum urmează.

- Permite controlul complet asupra conținutului lotului.
- Împiedică încărcarea unor probe nedorite.
- Necesită un sistem pentru crearea de loturi din inventar (LIMS complex).
- Este posibil ca personalul de laborator să fie nevoit să extragă probele dorite din sistemul de depozitare. Alternativ, necesită un sistem avansat de depozitare a probelor.

Loturi ad-hoc

Loturile pot fi create în laborator prin colectarea fizică a eprubetelor cu probe și încărcarea acestora în ML STAR în timpul izolării plasmei. Nu se impune nicio asociere preliminară specimen/lot. Specimenele incluse în lot rămân la latitudinea dvs.

La solicitarea Workflow Manager, utilizatorul selectează **No Sample Sheet (Nicio fișă de specimen)** în timpul izolării plasmei. Managerul flux de lucru asociază probele încărcate cu ID-ul lotului introdus manual și generează un raport de inițiere a lotului.

Funcțiile și cerințele pentru creare ad-hoc de loturi sunt după cum urmează.

- Nu sunt obligatorii LIMS și fișe de specimen.
- Utilizatorii pot modifica raportul de inițiere a lotului cu informații privind tipul de specimen, tipul de screening și raportarea sexului pentru încărcare în timpul grupării. Puteți adăuga specimene în orice moment.
- Fără control automat asupra specimenelor incluse în lot. Utilizatorul poate încărca un specimen nedorit.
- Datele probei trebuie încărcate în timpul grupării.

Edit Sample Attributes (Editarea atributelor probei)

Înainte de a începe o rulare de secvențiere, puteți utiliza VeriSeq NIPT Batch Manager pentru a modifica raportarea individuală a cromozomilor sexuali ai probei, tipul de screening și atributele tipului de probă.

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi). Pentru detalii, consultați [Accesarea Managerului de loturi la pagina 10](#).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu o probă.
4. Confirmați că este afișată proba corectă, apoi selectați un atribut pentru tipul de probă din lista verticală Sample Type (Tip de probă).
5. Selectați un atribut pentru raportarea sexului din lista verticală Sex Reporting (Raportarea sexului).
6. Selectați un atribut pentru tipul de screening din lista verticală Screen Type (Tip de screening).
7. Selectați **Edit** (Editare).

Invalidarea probei, lotului și grupului

În funcție de etapa procesării specimenului, utilizatorul poate invalida un specimen individual, un lot sau un grup de specimene. După invalidare, proba, lotul sau grupul nu mai sunt procesate.

În orice moment înainte de a genera un raport de testare, folosiți metoda VeriSeq NIPT sau Managerul de loturi pentru a invalida una sau mai multe probe.

Invalidarea cu ajutorul metodei VeriSeq NIPT

Pentru invalidarea specimenelor, finalizați următorii pași de procesare a specimenelor.

1. În fereastra Well Comments (Comentarii godeu) de la finalul fiecărui proces al Workflow Manager, selectați godeurile individuale care trebuie să eșueze și selectați **OK**.

2. Selectați cel puțin o adnotare din meniurile verticale sau selectați caseta de selectare **Other (Altele)** și introduceți un comentariu.
3. Selectați caseta de selectare **Fail Sample (Eșec probă)** și selectați **OK**.
4. Confirmați că sistemul trebuie să asigure eșecul probei.

Invalidarea folosind Managerul de loturi

Utilizați Batch Manager pentru a invalida:

- o probă;
- un lot înainte să se încheie pasul de grupare;
- un grup de probe după ce se încheie pasul de grupare și înainte de a se genera un raport de testare.

NOTĂ Ieșiți din orice metodă în derulare înainte de a rula Batch Manager.

Accesarea Managerului de loturi

Pentru a accesa Batch Manager, efectuați una dintre următoarele acțiuni:

- Pe Lansator de aplicații, selectați **Batch Manager (Manager de loturi) VeriSeq NIPT**.
- Pe un computer legat la rețea, navigați la `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` și deschideți fișierul cu metoda Batch Manager (Manager de loturi) (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) folosind Hamilton Run Controller (Controler de ciclu Hamilton).

Invalidarea probei

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu proba eșuată.
4. Confirmați că se afișează proba corectă și selectați **Invalidate Sample (Invalidare probă)**.
5. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate (Invalidare)**.
Pe diagrama plăcii pentru lot, proba invalidată își schimbă culoarea din verde în roșu, iar eticheta cu starea se modifică din validă în eșuată.

Invalidarea lotului

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.

3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați **Invalidate Batch (Invalidare lot)**.
4. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate (Invalidare)**.
Pe diagrama plăcii lotului, dacă nu există niciun grup valid pentru lot, toate probele se schimbă din verde în roșu. Grupurile valide din cadrul lotului rămân valide.

Invalidarea grupului

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **Pool Manager (Manager de grup)**.
3. Scanați codul de bare al grupului.
4. Introduceți User Name (numele de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
5. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate (Invalidare)**.

Încărcarea fișei de probă

Încărcați o fișă de probe cu informații despre probă cu Batch Manager. Utilizați această funcție pentru încărcarea sau modificarea informațiilor despre probe din loturi mari.

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Selectați **Upload New Sample Sheet (Încărcare fișă de probă nouă)**.
4. Navigați și selectați fișa de probă dorită și apoi selectați **OK**.

Pentru detalii privind informațiile de inclus în fișa de probe, consultați [Introducerea fișei de probă la pagina 6](#).

Anularea probei

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu proba anulată.
4. Confirmați că se afișează proba corectă și apoi selectați **Cancel Sample (Anulare probă)**.
5. Introduceți un motiv pentru denaturare și selectați **Cancel (Anulare)**.
Pe diagrama plăcii pentru lot, proba anulată își schimbă culoarea din verde în roșu.

Serviciile VeriSeq NIPT

Serviciile VeriSeq NIPT (Serviciile) includ mai multe instrumente utilizate pentru configurarea și verificarea atât a ML STAR cât și a Workflow Manager (Managerului flux de lucru). Aceste instrumente nu sunt necesare pentru funcționarea normală a sistemului, dar pot fi necesare pentru a asista departamentul de asistență tehnică Illumina sau Hamilton în timpul depanării sistemului. Aceste instrumente sunt folosite și pentru a ajusta parametrii de sistem din cauza unei abateri a densității grupului de celule.

Lansarea serviciilor VeriSeq NIPT

Închideți toate metodele în curs de executare înainte de a executa Serviciile.

Accesați VeriSeq NIPT Services prin una din următoarele metode:

- În Lansatorul de aplicații, selectați **VeriSeq NIPT Services (Servicii VeriSeq NIPT)**.
- Pe un computer legat la rețea, navigați la `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` și deschideți fișierul de metodă VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) cu Hamilton Run Controller.

Instrumentele Services (Servicii) activează următoarele:

- **Individual Tests**—Teste privind componentele, folosite pentru depanarea hardware-ului ML STAR.
- **Service Tools (Instrumente de service)** – instrumente utilizate pentru a configura Managerul flux de lucru.

Teste individuale

Pentru a contribui la soluționarea problemelor de hardware întâlnite pe Managerul flux de lucru pot fi necesare următoarele teste de sistem.

Testarea sistemului	Descriere
Barcode/Autoload (Cod de bare/Încărcare automată)	Testează configurarea corectă a platformei sistemului, încărcătorul automat și funcționalitatea scanării codului de bare.
CPAC	Testează funcționarea sistemelor de încălzire de pe platformă CPAC. Verifică și cablarea corectă a unităților individuale la caseta de control.
BVS Vacuum (Vid BVS)	Testează funcționarea sistemului de vid de bază de pe platformă (BVS) pentru a confirma că se poate aplica vidul și poate atinge presiunile de lucru.

Testarea sistemului	Descriere
Independent Channel (Canal independent)	Testează funcționarea canalelor independente pentru extragerea cu pipetă. Efectuează testarea retenției de lichid pentru a detecta picurarea canalelor pentru extragerea cu pipetă și consistența volumelor de livrare.
iSwap	Testează funcționarea brațului robotizat iSwap și confirmă pozițiile de învățare brute ale platformei.
96-Head	Testează funcționarea capului de pipetă CO-RE 96. Efectuează testarea retenției de lichid pentru a detecta picurarea canalelor pentru extragerea cu pipetă și consistența volumelor de livrare.

Executați testele individuale după cum urmează.

1. Selectați testul specific ce trebuie executat.

NOTĂ Full IOQ Execution rulează toate cele șase teste în ordine.

2. Urmați instrucțiunile de pe ecran, notând observațiile referitoare la funcționarea echipamentelor și eventualele erori de sistem identificate.
3. După ce terminați, selectați **Abort (Abandonare)** pentru a părăsi metoda.
4. Dacă vi se solicită să furnizați jurnalele de urmărire ale sistemului generate în timpul testării, puteți găsi jurnalele în C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles și să începeți cu VeriSeqNIPT_Services.

Instrumente de service

Instrumentele de service permit configurarea Managerului flux de lucru și a anumitor parametri de testare.

Testarea sistemului	Descriere
Configurarea serverului	Configurează și testează conexiunea dintre Workflow Manager VeriSeq NIPT și Software de testare VeriSeq NIPT. Comunicația corectă dintre aceste sisteme este necesară pentru rularea Managerului flux de lucru.
Configurarea testării	Este folosit pentru a reseta concentrația implicită a bibliotecii.
Instrumentul de învățare a platformei	Este folosit pentru a exporta și importa pozițiile învățate ale platformei dintr-un fișier.

Configurarea serverului

Dacă se modifică adresa de rețea pentru serverul local VeriSeq v2, direcționați Workflow Manager la noua adresă după cum urmează:

1. Din meniul Service Tools (Instrumente de service), selectați **Server Configuration (Configurarea serverului)**.
2. Actualizați adresa URL cu noua adresă a serverului local.
3. Selectați **Test Connection (Testare conexiune)** pentru a trimite un mesaj de testare.
Dacă nu se primește mesajul, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina.
4. Din ecranul System Configuration (Configurare sistem), selectați **OK**, apoi selectați **Apply (Aplicare)** pentru a salva noua adresă.

Când actualizați adresa de rețea, trebuie să actualizați și certificatul Secure Sockets Layer (SSL) pentru computerul pe care rulează Workflow Manager. Accesați software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 de pe acest computer și consultați [Descărcarea și instalarea unui certificat la pagina 33](#).

Doar inginerii de service Illumina au dreptul de actualizare a parolei pentru automatizare pentru ML STAR. Înainte de schimbarea parolei stocate pe server prin interfața web, asigurați-vă că un membru al echipei de teren Illumina a vizitat locația dvs. și a actualizat parola ML STAR. Dacă actualizați parola în interfața web a serverului fără a o actualiza la ML STAR, sistemul devine inutilizabil.

Configurarea testării

Puteți utiliza instrumentul Assay Configuration (Configurarea analizei) și pentru a modifica valorile altor parametri:

- **Target Library Concentration (concentrația bibliotecii țintă)**—Stabilește valoarea implicită a concentrației pentru librăriile din grupurile Sistem de secvențiere din Workflow Manager. Valorile concentrației se aplică individual pentru fiecare ciclu în timpul procesului de grupare. Pentru informații suplimentare, consultați *Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting (raportare cromozomi sexuali implicită)**—Determină atributele de alocat la selectarea butonului Use Default (utilizare setări implicite) la pregătirea probelor. Selectați Yes (da) sau No (nu) pentru acest parametru.
- **Screen Type (tip de screening)**—Determină tipul de screening pentru o probă. Selectați Basic (de bază) sau Genomewide (genomic) pentru acest parametru.

Configurați parametrii analizei după cum urmează.

1. Selectați **Assay Configuration (configurare analiză)** și configurați-vă parametrii după necesități.
 - Actualizați caseta Target Library Concentration (Concentrația bibliotecii țintă) (pg/μl) la valoarea dorită.
 - Actualizați Default Sex Chromosome Reporting (Raportare cromozomi sexuali implicită) la valoarea dorită.
 - Actualizați Screen Type (Tip de screening) la valoarea dorită.
2. Selectați **Apply (Aplicare)**.

Instrumentul de învățare a platformei

În timpul depanării, poate fi necesar să exportați valorile poziției învățate. Folosiți Instrumentul de învățare a platformei pentru a genera o listă cu pozițiile, însoțite de valorile acestora.

1. Selectați **Deck Teach Tool (Instrumentul de învățare a platformei)**.
2. Selectați **Export** (Exportare).
3. Locația de ieșire aleasă implicit este locația listată. Acceptați locația implicită sau selectați o locație de ieșire pentru fișierul text cu pozițiile învățate ale platformei.
4. Selectați **OK**.
Instrumentul de învățare a platformei salvează un fișier text care conține valorile pentru toate pozițiile echipamentelor de laborator învățate pentru instalarea Managerului flux de lucru.
5. Selectați **Cancel (Anulare)** pentru a reveni la ecranul Method Selection (Selectarea metodei).

Sistem de secvențiere de ultimă generație

Introducere

Un sistem de secvențiere de nouă generație generează citiri de secvențiere pentru toate probele din grupul de biblioteci cuantificate și se integrează cu VeriSeq NIPT Solution v2 prin Serverul local. Datele de secvențiere sunt evaluate de Sistemul de gestionare a analizei din cadrul software-ului de testare.

Luați în considerare următoarele atunci când integrați un sistem de secvențiere de nouă generație cu VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integrarea stocării datelor.
- Capacitatea productivității analizei.
- Restricțiile privind traficul de rețea.

Grupul de secvențiere

Software-ul de testare are nevoie de un sistem de secvențiere de următoare generație care să poată genera date de secvențiere pe grupul de bibliotecă pregătit, în conformitate cu următoarele specificații:

- Realizarea a 2 x 36 de rezultate cu secvențiere la ambele capete.
- Compatibil cu adaptoarele index din Set de pregătire a probelor pentru VeriSeq NIPT.
- Chimie pe două canale.
- Creare automată de fișiere cu determinări de bază (BCL).

Integrarea stocării datelor

O rulare tipică de secvențiere pentru VeriSeq NIPT Solution v2 necesită 25–30 GB pentru date sistem de secvențiere de nouă generație. Dimensiunea reală a datelor poate varia în funcție de densitatea grupului de celule final. Serverul local asigură un spațiu de stocare de peste 7,5 TB, suficient pentru aproximativ 300 de rulări de secvențiere ($7.500 / 25 = 300$).

Pentru stocarea datelor, mapați sistem de secvențiere de nouă generație la Serverul local pentru una dintre următoarele metode:

- Utilizați Serverul local drept spațiu temporar de stocare de date. În această configurație, sistemul de secvențiere este mapat direct pe server și stochează datele în unitatea locală.
- Pentru un laborator cu productivitate mare, folosiți stocarea atașată la rețea (NAS). Configurați sistem de secvențiere de nouă generație pentru a păstra datele de secvențiere într-o anumită locație de pe NAS.

În această configurație, configurați Serverul local să monitorizeze locația NAS specifică ce permite serverului să monitorizeze rulările de secvențiere următoare. Se pot adăuga mai multe sisteme de secvențiere de nouă generație pentru a crește capacitatea de trecere a probei. Pentru mai multe informații privind modul de mapare a serverului pe NAS, consultați [Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 31](#).

Pentru mai multe informații privind modul de mapare a sistem de secvențiere de nouă generație de secvențiere de ultimă generație pe server sau pe NAS, consultați ghidul de utilizare a sistemului.

Capacitatea productivității analizei

Rețeaua de analiză VeriSeq NIPT procesează de regulă date pentru un singur ciclu de secvențiere în aproximativ 5 ore. Când se extinde laboratorul pentru productivitatea probei, aveți în vedere faptul că un singur server poate procesa cel mult 4 cicluri pe zi, ceea ce determină un număr total de 48 de probe $4 \times 12 = 48$ de probe pe zi. Contactați departamentul de asistență Illumina pentru soluții de creștere a randamentului.

Restricții privind traficul de rețea

VeriSeq NIPT Solution v2 utilizează rețeaua locală (LAN) de laborator pentru transferul datelor între sistem de secvențiere de nouă generație, Serverul local și NAS (dacă este configurată). Atunci când rețeaua locală se folosește și pentru debitul de probe, aveți în vedere următoarele restricții privind traficul în infrastructura IT:

- Traficul mediu de date de aproximativ 25 GB generat în aproximativ 10 ore este de circa 0,7 MB/s per Sistem de secvențiere.
- Infrastructura laboratorului poate accepta și alte surse de trafic, ce trebuie luate în considerare.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Dacă utilizați un sistem de secvențiere de nouă generație care include modulul VeriSeq NIPT Local Run Manager, pregătiți secvențierea realizând următorii pași:

1. Din VeriSeq NIPT Local Run Manager, selectați **Create run (Creare rulare)**..
2. Din meniul vertical, selectați **VeriSeq NIPT**.
3. Completați următoarele câmpuri:
 - Run Name (Numele rulării) (trebuie să fie nou și unic)
 - Descriere rulare (opțional)
 - Cod de bare pentru grup



ATENȚIE

Codul de bare pentru grup introdus în modulul Local Run Manager trebuie să fie identic cu codul de bare pentru grup introdus în Managerul fluxului de lucru. Configurările incorecte ale ciclului sunt respinse de Software de testare VeriSeq NIPT și pot necesita o nouă secvențiere. Codurile de bare pentru grupuri trebuie să fie noi și unice. Codurile de bare scanate anterior nu pot fi reutilizate, chiar dacă evenimentul de grupare nu a avut loc. Loturile reinițiate necesită o eprubetă curată, neînregistrată. Analiza eșuează dacă codul de bare a fost asociat cu un lot analizat anterior sau cu orice evenimente de grupare întrerupte.

4. Selectați **Save Run** (Salvare ciclu).

După ce finalizați configurarea ciclului, puteți iniția ciclul folosind software-ul instrumentului.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introducere

Instrumentul ...Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 generează statistici pentru a evalua numărul de copii cromozomiale pentru probele testate și furnizează o determinare a aneuploidiei pe cromozomii selectați pentru analiză. Selectarea cromozomilor pentru analiză depinde de tipul de screening ales: de bază (cromozomii 21, 18, 13, X și Y) sau la nivel de genom (toți cromozomii). Când selectați opțiunea la nivel de genom, software-ul testează și prezența regiunilor sub-cromozomiale de creștere sau scădere a numărului de copii din autozom. Un instrument de secvențiere de următoare generație generează intrarea analizei sub forma unor citiri de secvențiere la ambele capete pe 36 de baze.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 funcționează pe Serverul local VeriSeq v2. Serverul local este o componentă centrală a VeriSeq NIPT Solution v2 și acționează ca un punct de conexiune între Workflow Manager VeriSeq NIPT, sistem de secvențiere de nouă generație, și utilizator.

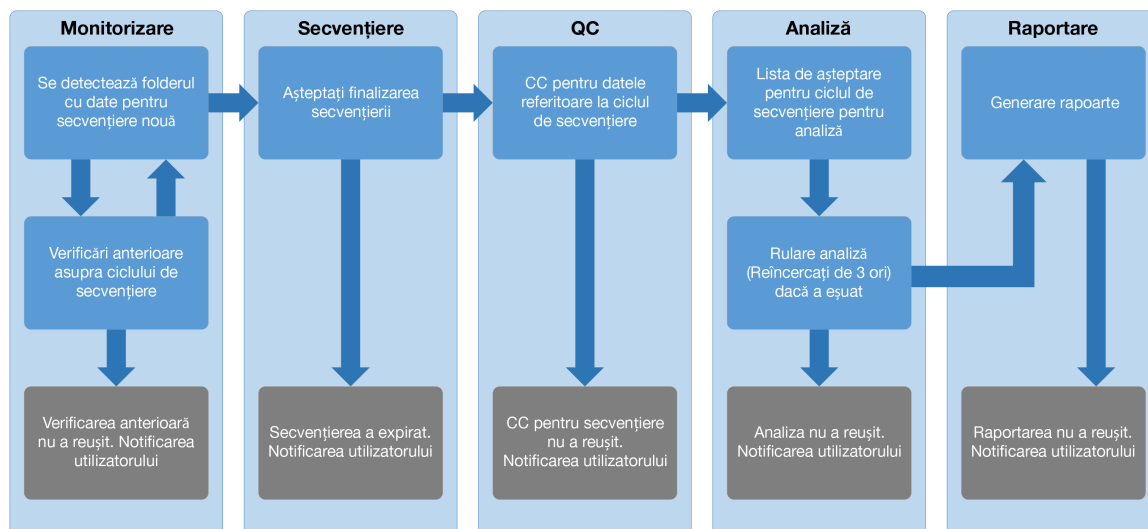
Software-ul de testare aliniaza citirile pe baza unui genom uman de referință și efectuează analizarea citirilor care se aliniaza într-un loc sau zonă unice din genom. Software-ul de testare exclude citirile duplicat și zonele care sunt asociate cu variații mari de acoperire în probele euploide. Datele de secvențiere sunt normalizate pentru conținutul de nucleotide și pentru a corecta efectele lotului și altor surse de variabilitate nedorită. Informațiile privind lungimea fragmentului de ADN liber circulant derivă din citirile secvențierii la ambele capete. Software-ul de testare evaluează și statistica acoperirii secvențierii în zonele cunoscute ca fiind îmbogățite cu ADN liber circulant fetal sau matern. Datele generate din lungimea fragmentului și analiza acoperirii sunt folosite pentru a estima fracția fetală (FF) pentru fiecare probă.

Pentru fiecare opțiune de screening selectată pentru o probă din meniul de testare, software-ul de testare raportează dacă s-a detectat o anomalie sau nu. În ecranul de bază, toate anomaliile sunt aneuploidii. În ecranul la nivel de genom, o anomalie poate fi o aneuploidie sau o deleție sau duplicare parțială.

Componente Software de testare VeriSeq NIPT

Software de testare VeriSeq NIPT funcționează și monitorizează în permanență noile date de secvențiere pe măsură ce sunt adăugate în folderul Input (Intrare) de pe Serverul local. Când este identificată o nouă rulare de secvențiere, se declanșează următorul flux.

Figura 3 Diagrama fluxului de date



1. **Monitoring (Monitorizare)** – verifică în prealabil validitatea noii rulări de secvențiere. Când software-ul detectează un nou ciclu de secvențiere, se efectuează următoarele verificări de validare:
 - a. Verificarea compatibilității parametrilor ciclului cu valorile prognozate.
 - b. Asocierea flow cell cu o eprubetă de grup cunoscută.
 - c. Confirmarea neprocesării anterioare a grupului. Sistemul nu permite repetarea ciclurilor.
 Dacă oricare verificări eșuează, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
2. **Sequencing (Secvențiere)** – monitorizează în mod continuu finalizarea rulării de secvențiere. Se setează un cronometru care definește o perioadă de expirare pentru finalizarea rulării. Dacă trece perioada de expirare, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
3. **QC (CC)**—Examinează fișierele CC InterOp generate de Sistem de secvențiere. Software de testare VeriSeq NIPT verifică numărul total de grupuri de celule, densitatea acestora și scorurile de calitate pentru citiri. Pentru îndrumări privind interpretarea valorilor QC InterOp, consultați *Ghidul de utilizare a software-ului pentru Vizualizatorul de analiză secvențială (document nr. 15020619)*. Dacă criteriile CC eșuează, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
4. **Analysis (Analiză)** – gestionează coada pentru analiză pentru mai multe rulări de secvențiere generate de diferite instrumente configurate împreună cu serverul. Serverul procesează o singură sarcină de analiză odată, conform principiului „Primul venit, primul servit” (First In, First Out – FIFO). După finalizarea cu succes a analizei, se lansează următoarea analiză programată din coadă. Dacă o rulare de analiză eșuează sau expiră, Software de testare VeriSeq NIPT relansează automat analiza de până la trei ori. După fiecare eșec, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.

5. **Reporting (Raportare)** – generează raportul care conține rezultatele finale după ce se încheie analiza. Dacă se produce un eșec și nu sunt generate rapoartele, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.

Software de testare VeriSeq NIPT Sarcini

Software de testare VeriSeq NIPT efectuează atât sarcini automate, cât și inițiate de utilizator.

Sarcinile automate

Software de testare VeriSeq NIPT efectuează următoarele sarcini automate:

- **Asamblarea și stocarea jurnalului pentru pregătirea probei** – produce un set de fișiere de ieșire la finalul fiecărei etape și le stochează în folderul ProcessLogs aflat în folderul Output (Ieșire). Pentru o prezentare generală, consultați [Structura fișierului Reports \(Rapoarte\) la pagina 49](#), iar pentru detalii, consultați [Rapoartele de proces la pagina 73](#).
- **Generarea de alerte, e-mailuri și notificări de raport** – monitorizează starea de validitate a lotului, grupului și probei în timpul pașilor de pregătire a probei și CC pentru datele de secvențiere și rezultatele analizei pentru fiecare probă. În funcție de verificările validării, Software de testare VeriSeq NIPT determină dacă să continue procesul și dacă trebuie raportate rezultatele. Software de testare VeriSeq NIPT încheie procesul când un lot sau un grup este invalidat în funcție de rezultatele CC. Utilizatorului i se trimite o notificare prin e-mail, se generează un raport și se înregistrează o alertă pe interfața web cu utilizatorul.
- **Analiza datelor de secvențiere** – analizează datele de secvențiere brute pentru fiecare probă multiplexat din grup cu NIPT Analysis Software. Software de testare VeriSeq NIPT determină rezultatele aneuploidiei pentru fiecare probă. Sistemul nu raportează rezultatele pentru probele invalidate sau anulate de către utilizator. Pentru probele care nu îndeplinesc cerințele CC se furnizează o justificare explicită a nereușitei; cu toate acestea, rezultatele pentru proba care nu a reușit sunt ascunse. Pentru informații suplimentare, consultați [Raportul NIPT la pagina 56](#).
- **Generarea fișierului cu rezultate** – oferă rezultatele probei într-un format de fișier cu valori separate prin tabulatori, salvat în folderul Output (Ieșire). Pentru informații suplimentare, consultați [Raportul NIPT la pagina 56](#).
- **Report generation (Generarea raportului)** — Software de testare VeriSeq NIPT generează informații suplimentare privind rezultatele, notificări și rapoarte de proces. Pentru informații suplimentare, consultați [Rapoarte de sistem la pagina 49](#).

- **Invalidarea probei, grupului și a lotului**

- **Sample invalidation (Invalidarea probei)**— Software de testare VeriSeq NIPT marchează probele individuale drept nevalide când utilizatorul:

- Invalidează în mod explicit proba.
- Invalidează întreaga placă în timpul pregătirii bibliotecii înainte să se creeze grupurile.

Când o probă este marcată ca nevalidă, se generează automat un raport de invalidare a probei; consultați [Sample Invalidation Report \(Raportul de invalidare a probei\)](#) la pagina 72.

- **Generarea unui raport de invalidare a grupului și lotului** – grupurile și loturile pot fi invalidate doar de către utilizator. Grupurile invalidate nu sunt procesate de sistem. Grupurile deja create dintr-un lot nevalid nu sunt invalidate automat și pot fi procesate ulterior de către sistem. Cu toate acestea, nu se pot crea grupuri noi dintr-un lot nevalidat. Când este invalidat un grup, sistemul emite un Raport de solicitare privind retestarea grupului, în următoarele condiții:

- Lotul este valid.
- Nu mai există grupuri disponibile pentru acest lot.
- Numărul de grupuri permise din lot nu a fost epuizat.

Pentru mai multe informații, consultați [Raportul de solicitare privind retestarea grupului](#) la pagina 73.

- **Gestionarea retestării**

- **Pool failures (Grupuri nereușite)**—Grupurile nereușite sunt de regulă grupuri care nu au îndeplinit metricele de CC pentru secvențiere. Software de testare VeriSeq NIPT nu continuă cu procesarea grupurilor denaturate dacă s-a încheiat ciclul. Resecvențierea care utilizează un al doilea divizor al grupului cu ajustări ale raportului dintre regroupare și HT1, concentrația regroupării sau ambele.
- **Sample failures (Probe nereușite)**—Software-ul permite probelor nereușite să fie retestate, dacă este cazul. Probele nereușite trebuie încorporate într-un nou lot și reprocesate trecând prin pașii de analiză.
- **Reruns (Cicluri reluate)**—Sistemul nu reanalizează grupurile cu probe procesate și raportate anterior ca fiind reușite. O reluare a ciclului unei probe se poate efectua dacă se introduce din nou probei într-un lot nou.

Sarcinile utilizatorului

VeriSeq NIPT Solution v2 permite utilizatorilor să efectueze sarcini după cum urmează.

Utilizarea Managerului flux de lucru:

- Marcați următoarele ca nevalide:
 - Probă individuală.
 - Toate probele dintr-un lot.

- Toate probele asociate unui grup.
- Marcați o anumită probă drept anulată. Apoi Software de testare VeriSeq NIPT marchează rezultatul drept anulat în raportul cu rezultatele finale.

Utilizarea Software de testare VeriSeq NIPT:

- Configurați software-ul ce urmează să fie instalat și integrat în infrastructura rețelei de laborator.
- Modificați setările de configurație cum ar fi setările de rețea, locațiile folderului partajat și gestionarea contului de utilizator.
- Vizualizați starea sistemului și lotului, rezultatul și rapoartele de procesare a lotului, jurnalele de activitate și audit și rezultatele testării.

NOTĂ Capacitatea de a efectua sarcini depinde de permisiunile acordate utilizatorului. Pentru informații suplimentare, consultați [Alocarea rolurilor de utilizator la pagina 29](#).

Sistemul de gestionare a secvențierii

Software-ul de testare gestionează ciclurile de secvențiere generate de instrumentele de secvențiere prin intermediul Sistemului de gestionare a secvențierii. Acesta identifică noi cicluri de secvențiere, validează parametrii de funcționare și corelează codul de bare pentru grup cu un grup cunoscut creat în timpul procesului de pregătire a bibliotecii. Dacă nu se poate realiza o asociere, se generează o notificare către utilizator și se oprește procesarea ciclului de secvențiere.

După ce validarea se încheie cu succes, software-ul de testare continuă să monitorizeze ciclurile de secvențiere pentru finalizare. Ciclurile de secvențiere finalizate sunt puse în lista de așteptare pentru a fi procesate cu rutina de tratare a fluxului analitic (pentru informații suplimentare, consultați [Rutina de tratare a rețelei analitice la pagina 24](#)).

Compatibilitatea rulării de secvențiere

Serverul analizează doar rulările de secvențiere care sunt compatibile cu fluxul de lucru analitic pentru ADN-ul liber circulant.

Utilizați doar metodele de secvențiere și versiunile software compatibile pentru a genera definițiile bazelor.

NOTĂ Monitorizați periodic metricile de performanță ale datelor de secvențiere pentru a vă asigura că se respectă specificațiile privind calitatea datelor.

Modulul Local Run Manager VeriSeq NIPT configurează secvențierea folosind următorii parametri de citire:

- Rulare cu secvențiere la ambele capete cu 2 citiri x 36 de cicluri.
- Indexare dublă cu două citiri de indexuri a câte 8 cicluri.

Rutina de tratare a rețelei analitice

Rutina de tratare a rețelei analitice lansează rețeaua analitică pentru detectarea aneuploidiei. Rețeaua procesează câte o rulare de secvențiere cu o durată medie mai mică de 5 ore pentru fiecare grup. Dacă analiza nu procesează grupul sau nu se încheie din cauza unei pene de curent sau a unei pauze, Rutina de tratare a rețelei analitice repune automat rularea în coadă. Dacă procesarea grupului eșuează de trei ori consecutiv, Rutina de tratare a fluxului analitic etichetează ciclul ca eșuat și generează un mesaj de eroare.

O rulare de analiză reușită declanșează generarea raportului NIPT. Pentru informații suplimentare, consultați [Raportul NIPT la pagina 56](#).

Cerințe privind expirarea fluxului de lucru și depozitarea

Fluxul de lucru analitic pentru ADN-ul liber circulant este supus următoarelor limitări de expirare și stocare.

Parametru	Valoare implicită
Maximum Sequencing Time (Timp de secvențiere maxim)	20 ore
Maximum Analysis Time (Timp de analiză maxim)	10 ore
Minimum Scratch Space Storage (Stocare minimă în spațiu de la zero)	900 GB

Interfața web cu utilizatorul

Software de testare VeriSeq NIPT găzduiește o interfață web cu utilizatorul locală, care permite accesul facil la Serverul local de oriunde din rețea. Interfața web cu utilizatorul asigură următoarele funcții:

NOTĂ Interfața web cu utilizatorul a Software de testare VeriSeq NIPT nu acceptă utilizarea de dispozitive mobile.

- **View recent activities (Vizualizarea activităților recente)** – identifică pașii finalizați în timpul efectuării testării. Utilizatorul este alertat cu privire la multe dintre aceste activități de către sistemul de notificări prin e-mail. Pentru mai multe informații, consultați [Notificările de la software-ul de testare la pagina 83](#).
- **View errors and alerts (Vizualizarea erorilor și alertelor)** – identifică problemele care ar putea împiedica continuarea testării. Mesajele de eroare și alertele sunt trimise utilizatorului prin sistemul de notificări prin e-mail. Pentru mai multe informații, consultați [Notificările de la software-ul de testare la pagina 83](#).

- **Configure the server network settings (Configurarea setărilor de rețea pentru server)**—De regulă, personalul Illumina configurează rețeaua în timpul instalării sistemului. Pot fi necesare modificări dacă rețeaua locală necesită modificări informatice. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea setărilor rețelei și serverului la pagina 32](#).
- **Manage server access (Gestionarea accesului la server)**—Serverul local permite accesul la nivel de administrator și operator. Aceste niveluri de acces controlează vizualizarea jurnalelor de activități, alerte și erori, precum și modificarea setărilor pentru legarea în rețea și maparea datelor. Pentru mai multe informații, consultați [Gestionare utilizatori la pagina 29](#).
- **Configure sequencing data folder (Configurarea folderului cu date de secvențiere)** – în mod implicit, serverul stochează datele de secvențiere. Cu toate acestea, se poate adăuga o NAS centrală pentru a extinde capacitatea de stocare. Pentru informații suplimentare, consultați [Mapare unități de server la pagina 43](#).
- **Configure email notification subscribers list (Configurarea listei de abonați pentru notificări prin e-mail)** – gestionează o listă de abonați pentru primirea notificărilor prin e-mail care conțin mesajele de eroare și alertele de proces pentru testare. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail la pagina 34](#).
- **Reboot or shutdown the server (Repornirea sau oprirea serverului)** – repornește sau oprește serverul, dacă este cazul. Poate fi necesară repornirea sau oprirea ca să aibă efect o setare de configurare sau drept remediu pentru o eroare de server. Pentru informații suplimentare, consultați [Reporniți serverul la pagina 43](#) și [Oprirea serverului la pagina 44](#).
- **Configure database backup encryption (Configurarea criptării de rezervă pentru baza de date)** – permite criptarea și setarea unei parole de criptare pentru copiile de rezervă pentru baza de date ale serverului. De asemenea, această funcție permite generarea unei copii de rezervă temporare, necriptate. Pentru informații suplimentare, consultați [Configurarea criptării copiilor de siguranță la pagina 35](#).
- **Configure network passwords (Configurarea parolelor de rețea)** – setați parole de rețea pentru comunicarea între server și Sistem de secvențiere și instrumentele VeriSeq NIPT Microlab STAR. Pentru informații suplimentare, consultați [Configurarea parolelor de rețea la pagina 36](#).

Acordul de licență pentru utilizatorul final

La prima conectare la interfața web cu utilizatorul, vi se solicită să acceptați Acordul de licență pentru utilizatorul final (EULA). Pentru a descărca pe computer acordul de licență, selectați **Download EULA (Descărcare EULA)**. Software-ul vă cere să acceptați EULA înainte de a putea continua să lucrați cu interfața web cu utilizatorul.

După ce acceptați EULA, puteți reveni la pagina EULA și, dacă este cazul, puteți să descărcați documentul.

Configurarea interfeței web cu utilizatorul

Selectați pictograma Settings (Setări) pentru a accesa lista verticală cu setările de configurare. Setările se afișează în funcție de rolul utilizatorului și permisiunile asociate. Pentru informații suplimentare, consultați [Alocarea rolurilor de utilizator la pagina 29](#).

NOTĂ Tehnicienii nu au acces la niciuna dintre aceste funcții.

Setare	Descriere
Gestionarea utilizatorilor	Adăugați, activați/dezactivați și editați acreditările utilizatorului. Doar inginerii de service și administratorii.
Email Configuration (Configurarea e-mailului)	Editați lista de abonați pentru notificările prin e-mail.
Change Shared Folder Password (Modificarea parolei pentru folderul partajat)	Modificați parola sub-utilizatorului pentru accesarea folderelor partajate de pe Serverul local. Parola poate să includă doar caractere alfanumerice.
Reporting settings (Setări de raportare)	Doar inginerii de service sau administratorii.
Reboot Server (Repornire server)	Doar inginerii de service sau administratorii.
Shut Down Server (Oprire server)	Doar inginerii de service sau administratorii.

Conectarea la interfața web cu utilizatorul

Conectați-vă la interfața Software de testare VeriSeq NIPT după cum urmează.

- Pe un computer conectat la aceeași rețea cu Serverul local, deschideți unul dintre următoarele browsere web:
 - Chrome v69 sau o versiune ulterioară
 - Firefox v62 sau o versiune ulterioară
 - Internet Explorer v11 sau o versiune ulterioară

2. Introduceți adresa IP a serverului sau numele de server furnizate de Illumina la instalare, echivalente cu `https://<Serverul local IP address>/login`. (de ex., `https://10.10.10.10/login`).
3. Dacă apare un avertisment de siguranță generat de browser, adăugați o excepție de securitate pentru a ajunge la ecranul de conectare.
Avertismentul de securitate indică că computerul nu are certificatul Secure Sockets Layer (SSL) instalat. Urmăriți instrucțiunile din [Descărcarea și instalarea unui certificat la pagina 33](#) pentru a instala respectivul certificat.
4. În ecranul de conectare, introduceți numele de utilizator și parola care țin cont de majuscule/minuscule furnizate de Illumina și apoi selectați **Log In (Conectare)**.

NOTĂ După 10 minute de inactivitate, Software de testare VeriSeq NIPT deconectează automat utilizatorul curent.

Tabloul de bord

După conectare, se afișează Tabloul de bord VeriSeq NIPT Assay Software v2. Tabloul de bord este fereastra principală de navigare. Pentru a reveni în orice moment la tabloul de bord, selectați opțiunea de meniu **Dashboard (Tablou de bord)**.

Tabloul de bord afișează întotdeauna cele mai recente 50 de activități care au fost înregistrate în jurnal (dacă sunt mai puțin de 50, se vor afișa doar cele înregistrate în jurnal). Puteți prelua cele 50 de activități anterioare și puteți naviga prin istoricul activităților dacă selectați **Previous (Anterioară)** în colțul din dreapta jos al tabelului de activități.

Vizualizarea activităților recente

Fila Recent Activities (Activități recente) conține o scurtă descriere a activităților recente ale Software de testare VeriSeq NIPT și ale Serverul local.

Denumire	Descriere
Când	Data și ora activității
Utilizator	Dacă este cazul, identifică utilizatorul care a efectuat activitatea
Subsistem	Entitatea sau procesul care a efectuat activitatea, cum ar fi utilizatorul, testarea sau configurația
Details (Detalii)	Descrierea activității.

Denumire	Descriere
Level (Nivel)	Una dintre următoarele opțiuni pentru nivelul atribuit activității: • Activity (Activitate) – indică o activitate din cadrul serverului, cum ar fi repornirea sistemului sau conectarea/deconectarea utilizatorului. • Notice (Notificare) – indică un pas executat fără succes. De exemplu, invalidarea probei sau denaturarea CC. • Warning (Avertizare) – indică faptul că a intervenit o eroare în timpul executării normale și a funcționării corespunzătoare a dispozitivelor hardware. De exemplu, parametri de ciclu nerecunoscuți sau analiză denaturată.

Vizualizarea erorilor recente

Fila Recent Errors (Erori recente) conține o scurtă descriere a erorilor recente de software și server.

Denumire	Descriere
Când	Data și ora activității
Utilizator	Dacă este cazul, identifică utilizatorul care a efectuat activitatea
Subsistem	Entitatea sau procesul care a efectuat activitatea, cum ar fi utilizatorul, testarea sau configurația
Details (Detalii)	Descrierea activității.
Level (Nivel)	Una dintre următoarele opțiuni pentru nivelul atribuit activității: • Urgent (Urgent) – eroare de hardware majoră care compromise funcționarea sistemului. Contactați Departamentul de asistență tehnică Illumina. • Alert (Alertă) – eroare în funcționarea normală. De exemplu, coruperea unei unități, o problemă de spațiu sau configurație care împiedică generarea de rapoarte sau notificările prin e-mail. • Error (Eroare) – eroare de sistem sau de server în timpul funcționării normale. De exemplu, o problemă la fișierul de configurare sau o eroare de hardware.

Vizualizarea stării și alertelor de sistem

Fila **Server Status (starea serverului)** afișează informațiile de mai jos.

- **Date (Dată)** – data și ora curente.
- **Fus orar** – fusul orar configurat pentru server. Informațiile privind fusul orar sunt utilizate pentru e-mailuri, alerte și data și ora raportului.
- **Hostname (Nume de gazdă)** – numele sistemului constă din numele de gazdă pentru rețea și numele de domeniu pentru DNS.
- **Disk space usage (Utilizare spațiu pe disc)** – procentajul de spațiu pe disc care este utilizat în prezent pentru stocarea datelor.

- **Software (Software)** – configurația reglementară a software-ului (de ex. CE-IVD).
- **Versiune** – Versiune VeriSeq NIPT Assay Software v2.

Rezumatul poate afișa și un buton **Server alarm (Alarmă server)** care să anuleze sunetul pentru alarma controlerului RAID. Acest buton apare doar pentru administratori. Dacă apăsați pe acest buton, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor suplimentar.

Gestionare utilizatori

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a adăuga, edita sau șterge permisiunile pentru tehnicieni și alți utilizatori de acest nivel.

Alocarea rolurilor de utilizator

Rolurile de utilizator definesc accesul și drepturile utilizatorului de a efectua anumite sarcini.

Rol	Descriere
Serviciu	Un inginer de service pentru teren Illumina care efectuează montarea inițială și configurarea sistemului (inclusiv crearea unui administrator). De asemenea, depanează, efectuează reparații asupra serverului, configurează și modifică setările de configurare și asigură asistență software continuă.
Administrator	Un administrator de laborator care configurează și menține setările de configurare, administrează utilizatorii, definește lista de abonați la e-mail, schimbă parola folderului partajat și repornește și oprește serverul.
Tehnician	Un tehnician de laborator care vede starea și alertele de sistem.

Adăugare utilizatori

La instalarea inițială, un inginer de service pentru teren Illumina adaugă utilizatorul Administrator.

Adăugați un utilizator după cum urmează.

1. Din ecranul User Management (Gestionare utilizatori), selectați **Add New User (Adăugare utilizator nou)**.

NOTĂ Sunt obligatorii toate câmpurile.

2. Introduceți numele utilizatorului. Cerințele sunt enumerate mai jos.
 - Exclusiv caractere minuscule, alfanumerice (a-z, 0-9).
 - Numele de utilizator trebuie să aibă 4-20 de caractere și să conțină cel puțin un caracter numeric.

- Primul caracter al numelui de utilizator nu poate fi numeric.

NOTĂ Numele de utilizator nu diferențiază între majuscule și minuscule.

Software-ul de testare folosește numele de utilizator pentru a identifica persoanele implicate în diferitele aspecte ale procesării testului și ale interacțiunilor cu software-ul de testare.

3. Introduceți numele complet al utilizatorului. Numele complet se afișează în profilul de utilizator.
4. Introduceți și confirmați parola.
Parolele trebuie să aibă între 8 și 20 de caractere și să conțină cel puțin o majusculă, o minusculă și un caracter numeric.
5. Introduceți o adresă de e-mail pentru utilizator.
Pentru fiecare utilizator este obligatorie o singură adresă de e-mail.
6. Selectați rolul de utilizator dorit din lista verticală.
7. Bifați caseta **Active (Activă)** pentru a activa imediat utilizatorul sau debifați caseta pentru a activa utilizatorul ulterior (mai exact, după instruire).
8. Selectați de două ori **Save (Salvare)** pentru a salva și a confirma modificările.
Noul utilizator apare acum pe ecranul User Management (Gestionare utilizator).

Edit users (Editare utilizatori)

Editați informațiile utilizatorilor după cum urmează.

1. Din ecranul User Management (Gestionare utilizator), selectați numele de utilizator.
2. Editati informațiile pentru utilizator și selectați **Save (Salvare)**.
3. Selectați din nou **Save (Salvare)** pentru confirmarea modificărilor.
Modificările aduse utilizatorului apar acum pe ecranul User Management (Gestionare utilizator).

Dezactivarea utilizatorilor

Dezactivați un utilizator după cum urmează.

1. Din ecranul User Management (Gestionare utilizator), selectați numele de utilizator.
2. Debifați caseta de selectare **Activate (Activare)** și apoi selectați **Save (Salvare)**.
3. Pe mesajul de confirmare, selectați **Save (Salvare)**.
Starea utilizatorului se modifică în Disabled (Dezactivat) în ecranul User Management (Gestionare utilizator).

Gestionarea unei unități de rețea partajate

NOTĂ Doar inginerii de service sau administratorii au permisiunea de a adăuga, edita sau șterge locațiile folderului partajat.

Adăugarea unei unități de rețea partajate

Configurați sistemul să stocheze date de secvențiere pe o NAS dedicată și nu pe un server conectat la sistemul de secvențiere. O NAS poate asigura o capacitate mai mare pentru stocarea și copierea de rezervă continuă a datelor.

1. Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders (Foldere)**.
2. Selectați **Add folder (Adăugare folder)**.
3. Introduceți următoarele informații furnizate de administratorul IT:
 - **Locația** – calea completă la locația NAS, inclusiv folderul unde sunt stocate datele.
 - **Numele de utilizator** – numele de utilizator desemnat pentru serverul local când accesează NAS.
 - **Parola** – parola desemnată pentru serverul local când accesează NAS.
4. Selectați **Save (Salvare)**.
5. Selectați **Test (Testare)** pentru a testa conexiunea NAS.
Dacă nu reușește conexiunea, confirmați numele serverului, numele locației, numele de utilizator și parola cu administratorul IT.
6. Reporniți serverul pentru a aplica modificările.

NOTĂ O configurație a unității de rețea partajate permite doar un folder de date de secvențiere.

Editarea unei unități de rețea partajate

1. Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders (Foldere)**.
2. Editați calea locației și selectați **Save (Salvare)**.
3. Selectați **Test (Testare)** pentru a testa conexiunea NAS.
Dacă nu reușește conexiunea, confirmați numele serverului, numele locației, numele de utilizator și parola cu administratorul IT.

Ștergerea unei unități de rețea partajate

1. Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders (Foldere)**.
2. Selectați calea pentru locație ce urmează să fie modificată.
3. Selectați **Delete (Ștergere)** pentru a îndepărta folderul de secvențiere extern.

Configurarea setărilor pentru rețea și certificat

Un inginer de service de pe teren Illumina folosește ecranul Network Configuration (Configurare rețea) pentru a configura rețeaua și setările pentru certificat în timpul instalării inițiale.

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a modifica setările pentru rețea și certificat.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați **Configuration (Configurare)**.
2. Selectați fila **Network Configuration (Configurare rețea)** și apoi configurați setările de rețea după caz.
3. Selectați fila **Certification Configuration (Configurare certificare)** pentru a genera certificatul SSL.

Configurarea setărilor certificatelor

Un certificat Secure Socket Layer (SSL) este un fișier de date care permite o conexiune sigură de la Serverul local la un browser.

1. Configurați setările certificatului SSL din fila Certificate Configuration (Configurarea certificatelor)
 - **Adresa de e-mail a laboratorului** – adresa de e-mail de contact de la laboratorul de testare (este necesară un format de adresă de e-mail valid).
 - **Unitatea organizației** – departamentul.
 - **Organizația** – numele laboratorului de testare.
 - **Locația** – adresa laboratorului de testare.
 - **Județul** – județul laboratorului de testare.
 - **Țara** – țara laboratorului de testare
 - **Amprenta certificatului (SHA1)** – numărul de identificare al certificatului.
SHA1 se asigură că utilizatorii nu primesc avertismente aferente certificatului când accesează VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 apare după generarea sau regenerarea unui certificat. Pentru informații suplimentare, consultați [Regenerarea unui certificat la pagina 34](#)
2. Selectați **Save (Salvare)** pentru a implementa modificările efectuate.

Configurarea setărilor rețelei și serverului

NOTĂ Coordonați toate modificările aduse setărilor de rețea și server cu administratorul IT pentru a evita erorile de conexiune la server.

1. Configurați sau modificați setările pentru rețeaua și Serverul local de la Network Configuration (Configurarea rețelei).
 - **Static IP Address (Adresă IP statică)**—Adresa IP desemnată pentru Serverul local.

- **Subnet Mask (Mască subrețea)** – masca de subrețea a rețelei locale.
 - **Default Gateway Address (Adresă poartă implicită)** – adresa IP implicită a routerului.
 - **Hostname (Nume gazdă)**—Numele desemnat pentru a face referire la Serverul local în rețea (definit implicit ca gazdă locală).
 - **DNS Suffix (Sufix DNS)** – sufix DNS desemnat.
 - **Nameserver 1 and 2 (Nume server 1 și 2)** – adresele IP sau numele serverului DNS.
 - **NTP Time Server 1 and 2 (Server pentru oră NTP 1 și 2)** – serverele pentru sincronizarea orei NTP.
 - **MAC Address (Adresa MAC)** – adresa MAC pentru legarea în rețea la server (doar citire).
 - **Timezone (Fus orar)** – fusul orar local al serverului.
2. Confirmați că intrările sunt corecte și selectați **Save (Salvare)** pentru a reporni serverul și a implementa modificările efectuate.



ATENȚIE

Setările incorecte pot întrerupe conexiunea la server.

Descărcarea și instalarea unui certificat

Pentru a descărca și a instala un certificat SSL pentru VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați **Configuration (Configurare)**.
 2. Selectați fila **Certification Configuration (Configurare certificare)**.
 3. Selectați **Download Certificate (Descărcare certificat)** din ecranul Network Configuration (Configurare rețea).
- Se descarcă fișierul de certificat root_cert.der.

NOTĂ Dacă vi se solicită să salvați fișierul, alegeți o locație ușor de reținut. Dacă nu, identificați locația de descărcare implicită. Unele browsere salvează automat fișierul într-un folder Downloads (Descărcări).

4. Navigați la folderul de pe computerul dvs. în care ați salvat fișierul.
 5. Faceți clic dreapta pe fișierul **root_cert.der** și selectați **Install Certificate (Instalare certificat)**.
 6. Dacă se afișează o fereastră Security Warning (Avertisment de securitate), selectați **Open (Deschidere)** pentru a deschide fișierul.
- Se deschide Certificate Import Wizard (expertul import certificate).
7. În fereastra Welcome (Bun venit) pentru Certificate Import Wizard (Expert import certificate), selectați **Local Machine (Computer local)** pentru Store Location (Locație depozit), apoi selectați **Next (Înainte)**.

8. Selectați opțiunea de **Place all certificates in the following store (Plasează toate certificatele în următorul depozit)**, apoi selectați butonul **Browse... (Navigare...)**.
9. În fereastra Select Certificate Store (Selectare depozit de certificate), selectați **Trusted Root Certification Authorities (Autorități de certificare rădăcină de încredere)**, apoi selectați **OK**.
10. Asigurați-vă că în câmpul Certificate Store (Depozit de certificate) se afișează Trusted Root Certification Authorities (Autorități de certificare rădăcină de încredere), apoi selectați **Next (Înainte)**.
11. În fereastra Completing the Certificate Import Wizard (Finalizare Expert Import certificate), selectați **Finish (Finalizare)**.
12. Dacă se afișează o fereastră Security Warning (Avertisment de securitate), selectați **Yes (Da)** pentru a instala certificatul.
13. În caseta de dialog Successful Import (Importare cu succes), selectați **OK** pentru a părăsi expertul.

Regenerarea unui certificat

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a regenera certificate și de a reporni sistemul.

Pentru a regenera un certificat după ce s-au modificat setările pentru rețea sau certificat:

1. Selectați **Regenerate Certificate (Regenerare certificat)** din ecranul Network Configuration (Configurare rețea).
2. Selectați **Regenerate Certificate and Reboot (Regenerare certificat și repornire)** pentru a continua sau selectați **Cancel (Anulare)** pentru a ieși.

Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail

VeriSeq NIPT Assay Software v2 comunică cu utilizatorii trimițând notificări prin e-mail prin care indică progresul testării și trimite alerte pentru erori sau o acțiune necesară din partea utilizatorului. Pentru informații despre notificările transmise de sistem consultați [Notificările de la software-ul de testare la pagina 83](#).

Asigurați-vă că setările pentru trimiterea de e-mailuri spam permit notificările prin e-mail de la server. Notificările prin e-mail sunt trimise de pe un cont denumit `VeriSeq@<domeniu de e-mail al clientului>`, unde `<customer email domain>` (domeniul de e-mail al clientului) este specificat de echipa IT locală când se instalează serverul.

Crearea unei liste de abonați la e-mail

Notificările prin e-mail sunt trimise unei liste cu anumiți abonați.

Specificați lista de abonați după cum urmează.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări.

2. Selectați **Email Configuration (Configurare e-mail)**.
3. În câmpul **Subscribers (Abonați)**, introduceți adresele de e-mail separate prin virgule.
Verificați dacă adresele de e-mail sunt introduse corect. Software-ul nu validează formatul adresei de e-mail.
4. Selectați **Save (Salvare)**.
5. Selectați **Send test message (Expediere mesaj de testare)** pentru a genera un e-mail de testare către lista de abonați.
Verificați inboxul de e-mail pentru a verifica dacă a fost expediat e-mailul.

NOTĂ Asigurați-vă că ați selectat butonul **Save (Salvare)** înainte de a trimite mesajul de test. Trimiterea mesajului de test înainte de a salva elimină toate modificările.

Configurarea criptării copiilor de siguranță

VeriSeq NIPT Assay Software v2 permite administratorilor să activeze sau să dezactiveze criptarea de rezervă. Administratorii pot, de asemenea, să seteze sau să actualizeze parola de criptare pentru copiile de siguranță ale bazei de date. Această parolă este necesară pentru a restaura o copie de rezervă pentru baza de date. Asigurați-vă că păstrați parola într-un loc sigur, pentru a o consulta ulterior.

NOTĂ Doar administratorii au permisiunea de a configura criptarea de rezervă pentru baza de date.

Configurați criptarea copiilor de rezervă urmând pașii de mai jos.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări.
2. Selectați **Backup Encryption (Criptare de rezervă)**.
3. Bifați caseta de selectare **Encrypt Backups (Criptare copii de rezervă)**.
4. Introduceți parola de criptare preferată în câmpul **Encryption Password (Parolă de criptare)**.
5. Reintroduceți aceeași parolă în câmpul **Confirm Password (Confirmare parolă)**.
6. Selectați **Save (Salvare)**.

Generarea unei copii de siguranță necriptate

Software de testare VeriSeq NIPT le permite administratorilor să genereze un fișier de backup necriptat, care poate fi folosit de departamentul de Asistență tehnică Illumina. Fișierul de backup necriptat există doar pentru 24 de ore, înainte de a fi șters automat.

NOTĂ Doar Administratorii au permisiunea de a genera o copie de rezervă necriptată.

Creați un fișier de backup necriptat după cum urmează.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări.
2. Selectați **Backup Encryption (Criptare de rezervă)**.
3. Selectați butonul **Generate Unencrypted Backup (Generare copie de siguranță necriptată)**
4. Selectați **Yes (Da)** în fereastra de confirmare.
Se afișează un mesaj care confirmă solicitarea copiei de rezervă necriptate.
5. Selectați **OK**.

Puteți confirma crearea unei copii de rezervă necriptate revenind la Tabloul de bord pentru Software de testare VeriSeq NIPT și vizualizând tabelul Recent Activities (Activități recente). O nouă activitate ar trebui să confirme crearea cu succes a unei copii de rezervă necriptate.

Configurarea parolelor de rețea

Un administrator sau un inginer de service pentru teren Illumina poate folosi pagina Network Passwords (Parole de rețea) pentru a configura parole pentru comunicarea între Serverul local și componentele VeriSeq NIPT Solution v2.



ATENȚIE

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a schimba parolele de rețea.

Configurați parolele de rețea conform descrierii de mai jos.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări.
2. Selectați **Network Passwords (Parole de rețea)**.
3. În câmpul **Sequencer Password (parolă secvențiator)** introduceți parola pentru instrumentele de secvențiere.
4. Reintroduceți aceeași parolă în câmpul **Confirm Password (Confirmare parolă)**.



ATENȚIE

Actualizarea parolei pentru sistemele de secvențiere în timp ce o rulare de secvențiere este în curs poate provoca pierderea de date.

5. Selectați **Save Sequencer Password (Salvare parolă pentru sistemele de secvențiere)**.

Serverul stochează parola instrumentului de secvențiere. Actualizați toate instrumentele conectate la server pentru a vă asigura că utilizează această parolă.

6. În câmpul **Automation Password (Parolă automatizare)**, introduceți o parolă pentru VeriSeq NIPT Microlab STAR.



ATENȚIE

Actualizarea parolei pentru automatizare în timp ce pregătirea probelor este în curs poate provoca pierderea de date.

Doar inginerii de service Illumina au dreptul de actualizare a parolei pentru automatizare pentru ML STAR. Înainte de schimbarea parolei stocate pe server prin interfața web, asigurați-vă că un membru al echipei de teren Illumina a vizitat locația dvs. și a actualizat parola ML STAR. Dacă actualizați parola în interfața web a serverului fără a o actualiza la ML STAR, sistemul devine inutilizabil.

7. Reintroduceți aceeași parolă pentru ML STAR în câmpul **Confirm Password (Confirmare parolă)**.
8. Selectați **Save Automation Password (Salvare parolă automatizare)**.
Serverul stochează parola pentru ML STAR. Actualizați toate instrumentele ML STAR conectate la server pentru a vă asigura că utilizează această parolă.

Deconectare

- Selectați pictograma de profil a utilizatorului din colțul dreapta sus al ecranului și selectați **Log Out (Deconectare)**.

Analiza și raportarea

După ce se colectează datele de secvențiere, acestea sunt demultiplexate, transformate în format FASTQ, aliniate la un genom de referință și analizate pentru a se detecta aneuploidia. Secțiunea descrie diversele valori determinate pentru oricare dintre speciile specifice.

Demultiplexarea și generarea FASTQ

Datele de secvențiere stocate în format BCL sunt procesate cu software-ul de conversie bcl2fastq. Software-ul de conversie bcl2fastq demultiplexează date și convertește fișierele BCL în formate de fișier FASTQ standard pentru analiză ulterioară. Pentru fiecare ciclu de secvențiere, Software de testare VeriSeq NIPT creează o fișă de probă (SampleSheet.csv). Acest fișier conține informațiile privind proba furnizate software-ului în timpul procesului de pregătire a probelor (folosind API-urile software-ului). Aceste fișe de probă conțin un antet cu informații referitoare la ciclu și descriptorii pentru probele procesate într-o anumită celulă flow cell.

Tabelul următor prezintă detaliile datelor din fișa de probă.

**ATENȚIE**

Nu modificați și nu editați acest fișier cu fișa de probă. Este generat de sistem și modificările pot determina efecte adverse în urmă, inclusiv rezultate incorecte sau denaturarea analizei.

Denumirea coloanei	Descriere
SampleID	Identificarea probei.
SampleName	Numele probei. În mod implicit: același cu SampleID.
Sample_Plate	Identificarea plăcii pentru o anumită probă. În mod implicit: necompletat.
Sample_Well	Identificarea godeului de pe placă pentru o anumită probă.
I7_Index_ID	Identificarea primului adaptor de indexare.
index	Secvența de nucleotide la primul adaptor.
I5_Index_ID	Identificarea celui de-al doilea adaptor.
index2	Secvența de nucleotide la al doilea adaptor.
Sample_Project	Identificarea proiectului pentru o anumită probă. În mod implicit: necompletat.
SexChromosomes	Analiza referitoare la cromozomii sexuali. Una dintre următoarele variante: • Yes (Da) – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și a sexului. • No (Nu) – nu este necesară raportarea nici a aneuploidiei cromozomilor sexuali și nici a sexului. • SCA – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nu este necesară raportarea sexului.
SampleType	Tipul de probă. Una dintre următoarele variante: • Singleton (Monofetală)–Sarcină cu un singur embrion. • Twin (Gemelară)–Sarcină cu mai mulți embrioni. • Control – probă de control cu sex și clasificare a aneuploidiei cunoscute. • NTC – probă de control fără șablon (fără ADN).

CC pentru secvențiere

Metricile CC pentru secvențiere identifică celulele flow cell care prezintă o probabilitate foarte ridicată de a denatura analiza. Densitatea grupului de celule, rezultatele procentuale ale filtrului de trecere (PF), prefazarea și metricile de fazare descriu calitatea generală a datelor de secvențiere și sunt comune multor aplicații de secvențiere de următoare generație. Metrica prevăzută a rezultatelor armonizate

estimează nivelul celulei flow cell al profunzimii secvențierii. Dacă datele de calitate redusă denaturează metrica prevăzută a rezultatelor armonizate, se încheie procesarea ciclului. Pentru mai multe informații, consultați [Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC la pagina 47](#).

Estimările fracției fetale

Fracția fetală (FF) se referă la procentul de ADN acelular, liber circulant, dintr-o probă de sânge matern, derivată din placentă. Software de testare VeriSeq NIPT utilizează informațiile atât din distribuția dimensiunii fragmentului de ADN liber circulant cât și din diferențele din acoperirea genomică dintre ADN-ul liber circulant matern și fetal pentru a calcula o estimare a fracției fetale.¹

Statisticile utilizate pentru stabilirea scorului final

Pentru toți cromozomii, datele de secvențiere la ambele capete sunt aliniate la genomul de referință (HG19). Citirile aliniate neduplicate unice sunt agregate în compartimente de 100 Kb. Contorizările corespunzătoare ale compartimentelor sunt ajustate pentru decalajul GC și în conformitate cu acoperirea genomică specifică regiunii stabilită anterior. Folosind astfel de contorizări de compartiment normalizate, scorurile statistice sunt derivate pentru fiecare autozom prin compararea regiunilor de acoperire care pot fi afectate de aneuploidie cu restul autozomilor. Se calculează un raport de probabilitate logaritmică (log likelihood ratio – LLR) pentru fiecare probă, luând în calcul aceste scoruri pe bază de acoperire și FF estimată. LLR reprezintă probabilitatea ca o probă să fie afectată, în condițiile acoperirii observate și FF, comparativ cu probabilitatea ca o probă să fie neafectată, în condițiile aceleiași acoperiri observate. Calcularea acestui raport are în vedere și incertitudinea estimată privind FF. Pentru calculele ulterioare se folosește logaritmul natural al raportului. Software-ul de testare evaluează LLR pentru fiecare cromozom țintă și fiecare probă, pentru a furniza o determinare a aneuploidiei.

Statisticile pentru cromozomii X și Y diferă de statisticile folosite pentru autozomi. Pentru feteșii identificați ca fiind de sex feminin, definirile SCA necesită acordul de clasificare determinat de LLR și de valoarea cromozomială normalizată.² Scorurile LLR specifice sunt calculate pentru [45,X] (sindromul Turner) și pentru [47,XXX]. Pentru feteșii identificați ca fiind de sex masculin, definirile SCA pentru [47,XXY] (sindromul Klinefelter) sau [47,XYY] pot avea la bază relația dintre valorile cromozomiale normalizate pentru cromozomii X și Y (NCV_X și NCV_Y). Probele care aparțin feteșilor de sex masculin pentru care NCV_X se încadrează în intervalul observat pentru probele de sex feminin euploide pot fi denumite [47,XXY]. Probele care aparțin probelor de sex masculin pentru care NCV_X se încadrează în intervalul observat pentru probele de sex masculin euploide, dar pentru care cromozomul Y este suprareprezentat, pot fi denumite [47,XXY].

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

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

Anumite valori ale NCV_Y și NCV_X nu se încadrează în capacitatea sistemului de a efectua o determinare a SCA. Aceste probe produc un rezultat Not Reportable (Neraportabil) pentru clasificarea XY. Rezultatele autozomale sunt în continuare furnizate pentru aceste probe dacă sunt atinse toate celelalte metrice CC.

CC pentru analiză

Valorile QC pentru analiză sunt parametri calculați în timpul analizei și sunt folosite pentru a detecta speciamentele cu abatere prea mare de la comportamentul preconizat. Datele pentru probele care nu îndeplinesc aceste metrice sunt considerate nefiabile și sunt marcate drept nereușite. Când speciamentele produc rezultate care sunt în afara limitelor prognozate ale acestor valori, raportul NIPT furnizează o justificare QC de tipul unui avertisment sau al unui motiv de eșec. Consultați [Mesaje privind motivul CC la pagina 63](#) pentru informații suplimentare despre respectivele justificări QC.

CC pentru probele NTC

VeriSeq NIPT Solution permite adăugarea probelor NTC în cadrul rulării. ML STAR poate genera până la 2 NTC-uri per rulare pentru loturile cu 24 de probe și 48 de probe și până la 4 NTC-uri pentru loturile cu 96 de probe. Indiferent de numărul de NTC-uri adăugate, software-ul verifică o medie minimă de 4.000.000 de fragmente mapate unice pentru fiecare probă per grup. Din acest motiv, nu adăugați mai mult de 2 probe NTC la fiecare grup. Pentru mai multe informații, consultați [Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC la pagina 47](#).

Stările CC pentru probele NTC sunt următoarele:

- **NTC sample processing (Procesarea probei NTC)** – când se procesează o probă NTC, software-ul aplică un rezultat PASS QC (CC reușit) când acoperirea pentru probă este redusă, așa cum se prevede pentru NTC.
- **Patient sample as NTC (Probă pacient ca NTC)** – când este procesată o probă pacient, marcată ca NTC, se detectează o acoperire mare. Deoarece proba este marcată ca NTC, software-ul marchează starea CC a probei ca FAIL (nereușit), cu următorul motiv: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Probă NTC cu acoperire mare)

Contaminare la nivelul plăcii

Contaminarea la nivelul plăcii este detectată în rezultatele analizei prin identificarea prezenței cromozomului Y pentru fiecare probă validă, non-NTC, într-un grup care are un QC reușit.

Probele nevalide sunt excluse deoarece rezultatele acestora deoarece rezultatele lor nu sunt fiabile pentru a oferi o indicație exactă a prezenței cromozomului Y. NTC sunt excluse deoarece orice citiri detectate pentru aceste probe indică contaminarea la nivelul non-placă. Excluderile sunt indicate separat în raportul NIPT.

În cazul în care se detectează o contaminare la nivelul plăcii pentru un grup, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul. Rularea nu va mai continua, iar rapoartele NIPT și suplimentare nu vor fi generate.

Serverul local VeriSeq v2

Serverul local VeriSeq v2 rulează un sistem de operare sub Linux și oferă o capacitate de stocare de aproximativ 7,5 TB pentru date. Presupunând că dimensiunea datelor este de 25 GB per ciclu de secvențiere, serverul poate stoca până la 300 de cicluri. Se emite o notificare automată când nu este disponibilă capacitatea de stocare minimă. Serverul este instalat pe rețeaua locală.

Unitatea locală

Software de testare VeriSeq NIPT creează foldere specifice pe Serverul local, disponibile pentru utilizator. Aceste foldere pot fi mapate folosind un protocol de partajare Samba pe orice stație de lucru sau laptop din rețeaua locală.

Nume folder	Descriere	Acces
Input (Intrare)	Conține datele de secvențiere generate de sistem de secvențiere de nouă generație de următoare generație mapate pe server.	Citire și scriere.
Ieșire	Conține toate rapoartele generate de software.	Doar citire.
Backup (Copie de rezervă)	Conține copiile de rezervă pentru baza de date.	Doar citire.

NOTĂ Maparea unității locale are la bază protocolul Server Message Block (Bloc mesaj server) (SMB). În prezent, software-ul este compatibil cu versiunile SMB2 și versiunile superioare. Serverul necesită o semnare SMB. Activați aceste versiuni pe echipamentul (laptop/stație de lucru) pe care efectuați maparea.

Baza de date locală

Software de testare VeriSeq NIPT are o bază de date locală unde sunt păstrate informațiile despre biblioteci, informațiile privind rulările de secvențiere și rezultatele analizelor. Baza de date face parte integrantă din Software de testare VeriSeq NIPT și nu poate fi accesată de utilizator. Sistemul cuprinde un mecanism automat de copiere de rezervă a bazei de date pe Serverul local. Pe lângă următoarele procese privind baza de date, utilizatorilor li se recomandă să facă periodic o copie de rezervă a bazei de date într-o locație externă.

- **Database backup (Copie de rezervă a bazei de date)** – un instantaneu al bazei de date este salvat automat în fiecare oră, zi, săptămână și lună. Copiile de rezervă realizate din oră în oră sunt eliminate după ce este creată o copie de rezervă zilnică. Copiile de rezervă zilnice sunt și ele eliminate atunci când este finalizată copia de rezervă săptămânală. Copiile de siguranță săptămânale sunt eliminate după ce este creată o copie de siguranță lunară, păstrându-se doar aceasta. Practica recomandată este de a crea un script automat care poate păstra folderul cu copii de rezervă pe o NAS locală. Aceste copii de rezervă nu includ folderurile de intrare și de ieșire.

NOTĂ VeriSeq NIPT Assay Software v2 oferă o opțiune de criptare pentru copierea de rezervă a bazei de date. Pentru informații suplimentare, consultați [Configurarea criptării copiilor de siguranță la pagina 35](#).

- **Database restore (Restaurarea bazei de date)** – baza de date poate fi restaurată din orice instantaneu cu rol de copie de rezervă. Restaurările se realizează doar de către inginerii de service pe teren Illumina. Parola de criptare trebuie furnizată pentru a restabili o copie de rezervă criptată. Această parolă trebuie să fie parola în vigoare în momentul copierii de rezervă.
- **Data backup (Copiere de rezervă pentru date)**—Deși Serverul local poate fi utilizat drept punct de stocare principal pentru rulările de secvențiere, acesta poate stoca doar aproximativ 300 de rulări. Puteți configura copii de rezervă automate continue pentru date pe un alt dispozitiv de stocare pe termen lung sau pe o NAS.
- **Maintenance (Întreținere)**—În afară de copierea de rezervă a datelor, Serverul local nu solicită utilizatorului să efectueze nicio operațiune de întreținere. Actualizările pentru Software de testare VeriSeq NIPT sau pentru Serverul local în sine sunt furnizate de departamentul de asistență tehnică Illumina.

Date arhivate

Consultați politica de arhivare locală IT pentru a stabili modul de arhivare a directoarelor de intrare și ieșire. Software de testare VeriSeq NIPT monitorizează spațiul rămas pe disc din directorul de intrare și notifică utilizatorii prin e-mail când capacitatea de stocare rămasă scade sub 1 TB.

Nu utilizați Serverul local pentru stocarea datelor. Transferați datele pe Serverul local și arhivați-le în mod periodic.

O rulare de secvențiere tipică care este compatibilă cu fluxul de lucru pentru analiza ADN liber circulant necesită 25-30 GB pentru rulările pe sistem de secvențiere de nouă generație. Dimensiunea folderului de rulare curent depinde de densitatea grupului de celule final.

Arhivați datele doar când sistemul este inactiv și nu se efectuează nicio rulare de analiză sau de secvențiere.

Mapare unități de server

Serverul local are trei foldere care pot fi mapate individual pe orice computer care are Microsoft Windows instalat:

- **input** – mapări în folderele cu date de secvențiere. Montați pe computerul conectat la sistemul de secvențiere. Configurați sistemul de secvențiere pentru a transmite datele în folderul de intrare.
- **output** – mapări în rapoartele de analiză a serverului și rapoartele de proces ale testării.
- **backup** – mapări în fișierele de backup pentru baza de date.

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a mapa unitățile de server.

Mapați fiecare folder după cum urmează.

1. Conectați-vă la computer din cadrul unei subrețele a Serverul local.
2. Faceți clic dreapta pe **Computer**, apoi selectați **Map network drive (Mapare unitate de rețea)**.
3. Selectați o literă din lista verticală Drive (unitate).
4. În câmpul Folder, introduceți \\<Serverul local VeriSeq v2 adresa IP>\<numele folderului>. De exemplu: \\10.50.132.92\input.
5. Introduceți numele și parola de utilizator (ca administrator activ) a software-ului de testare VeriSeq NIPT v2. Folderele mapate cu succes apar montate pe computer. Dacă rolul, starea activă sau parola administratorului se schimbă, conexiunea activă a serverului mapat este întreruptă. Folderele mapate cu succes apar montate pe computer.

NOTĂ Maparea unității locale are la bază protocolul Server Message Block (Bloc mesaj server) (SMB). În prezent, software-ul este compatibil cu versiunile SMB2 și versiunile superioare. Serverul necesită o semnare SMB. Activați aceste versiuni pe echipamentul (laptop/stație de lucru) pe care efectuați maparea.

Reporniți serverul.

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a reporni serverul.

Pentru a reporni serverul:

1. În lista verticală **Settings (Setări)**, selectați **Reboot Server (Repornire server)**.
2. Selectați **Reboot (Repornire)** pentru a reporni sistemul sau **Cancel (Anulare)** pentru a ieși fără repornire.
3. Introduceți un motiv pentru oprirea serverului.
Motivul este înregistrat în scopul depanării.



ATENȚIE

Repornirea este interzisă dacă există cicluri de secvențiere sau pregătiri de specimene în derulare. În acest caz, sunt posibile pierderi de date. Repornirea sistemului poate dura câteva minute. Planificați-vă activitatea în laborator în funcție de repornire.

Ciclu de alimentare

Pentru ML STAR și perifericele sale, de exemplu PC, ciclul de pornire este un pas important de întreținere pentru a asigura o funcționare fără probleme și pentru a preveni erorile de sistem. De asemenea, un pas crucial la sfârșitul fluxului de lucru este reprezentat de oprirea perifericelor precum sistemele de pompare sau CPAC. Pentru a evita utilizarea inutilă a energiei și problemele potențiale, nu lăsați sistemul pornit peste noapte după utilizare.

Oprirea serverului

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a opri serverul.

Opriți serverul Serverul local:

1. În lista verticală **Settings (Setări)**, selectați **Shut Down Server (Oprire server)**.
2. Selectați **Shut Down (Oprire)** pentru a opri Serverul local sau selectați **Cancel (Anulare)** pentru a ieși fără să opriți serverul.
3. Introduceți un motiv pentru oprirea Serverul local.
Motivul este înregistrat în scopul depanării.



ATENȚIE

Este interzisă efectuarea de cicluri de secvențiere sau pregătiri de probe în timpul opririi serverului. În caz contrar, este posibilă pierderea de date.

Redresare după oprire neprevăzută

În cazul unei pene de curent sau a unei opriri accidentale de către utilizator în timpul unui ciclu de analiză, sistemul:

- Repornește automat software-ul de testare la repornire.
- Recunoaște faptul că ciclul de analiză nu a reușit și retrimite ciclul în lista de așteptare pentru procesare.
- Generează rezultate când se încheie cu succes analiza.

NOTĂ Dacă analiza este denaturată, software-ul de testare permite sistemului să retransmită ciclul spre analiză de până la 3 ori.

Considerații cu privire la mediu

Tabelul următor prezintă considerațiile privind temperatura ambiantă pentru serverul local. Aceste considerente nu se aplică pentru ML STAR.

Altitudine	Temperatură ambiantă operațională	Temperatură ambiantă non-operațională
Nivelul mării	10 °C - 40 °C	0 °C - 60 °C
+10,000 picioare	0 °C - 30 °C	-10 °C - 50 °C

Informațiile privind eliminarea echipamentelor electronice conform directivei privind deșeurile de echipamente electrice și electronice (DEEE) și reglementărilor sunt furnizate pe site-ul web Illumina la <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Valorile QC

Metricile și limitele CC de cuantificare

Metrică	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Raționament
standard_r_squared	Valoarea R la pătrat a modelului de curbă pentru standarde.	0,980	Nu se aplică	Modelele de curbă pentru standarde care indică o liniaritate slabă în spațiul log-log nu sunt factori de predicție adecvați pentru concentrațiile reale ale probelor.
standard_slope	Panta modelului de curbă pentru standarde.	0,95	1,15	Modelele de curbă pentru standarde care depășesc benzile de performanță prevăzute indică un model nefiabil.
ccn_library_pg_ul	Concentrația maximă permisă a probei.	Nu se aplică	1000 pg/μl	Probele cu concentrații ADN calculate care depășesc specificațiile indică o contaminare ADN genomică în exces.

Metrică	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Raționament
median_ccn_pg_ul	Valoarea concentrației calculate mediane pentru toate probele din lot.	16 pg/μl	Nu se aplică	Un grup de secvențiere cu un volum adecvat nu poate avea un număr excesiv de probe diluate în exces. Loturile cu număr mare de probe diluate indică eșecul procesului de pregătire a probelor.

Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC

Metrică	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Raționament
cluster_density	Densitatea grupului de celule de secvențiere.	152.000 per mm ²	338.000 per mm ²	Celula flow cell cu densitate redusă a grupului de celule nu generează suficiente rezultate. Celulele flow cell cu număr prea mare de celule în grup produc date de secvențiere de calitate redusă.
pct_pf	Rezultatele procentuale ale filtrului de trecere pur.	≥50%	Nu se aplică	Celulele flow cell cu PF% extrem de redus pot avea o reprezentare anormală a bazei și este posibil să indice probleme cu rezultatele PF.
preetapizare	Fracția de prefazare.	Nu se aplică	≤ 0,003	Recomandări optimizate empiric pentru Soluția VeriSeq NIPT v2.

Metrică	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Raționament
etapizare	Fracția de fazare.	Nu se aplică	$\leq 0,004$	Recomandări optimizate empiric pentru Soluția VeriSeq NIPT v2.
predicted_ aligned_ reads	Număr mediu estimat de fragmente mapate unice per probă.	$\geq 4.000.000$	Nu se aplică	Determinat drept NES minim observat în populația normală.

Rapoarte de sistem

Introducere

Software de testare VeriSeq NIPT generează următoarele categorii de rapoarte:

- Rezultate și rapoarte de notificări.
- Rapoarte de proces.

Raportul poate fi informativ sau acționabil.

- **Informativ** – raport legat de proces, care furnizează informații privind progresul testării și poate fi utilizat pentru a confirma finalizarea unui anumit pas. Raportul furnizează și informații de tipul rezultatelor CC și numerelor ID.
- **Acționabil** – raport asincron declanșat de un eveniment de sistem sau de o acțiune a utilizatorului care necesită atenția utilizatorului.

Această secțiune descrie fiecare raport și oferă detalii de raport pentru integrarea LIMS.

Fișiere de ieșire

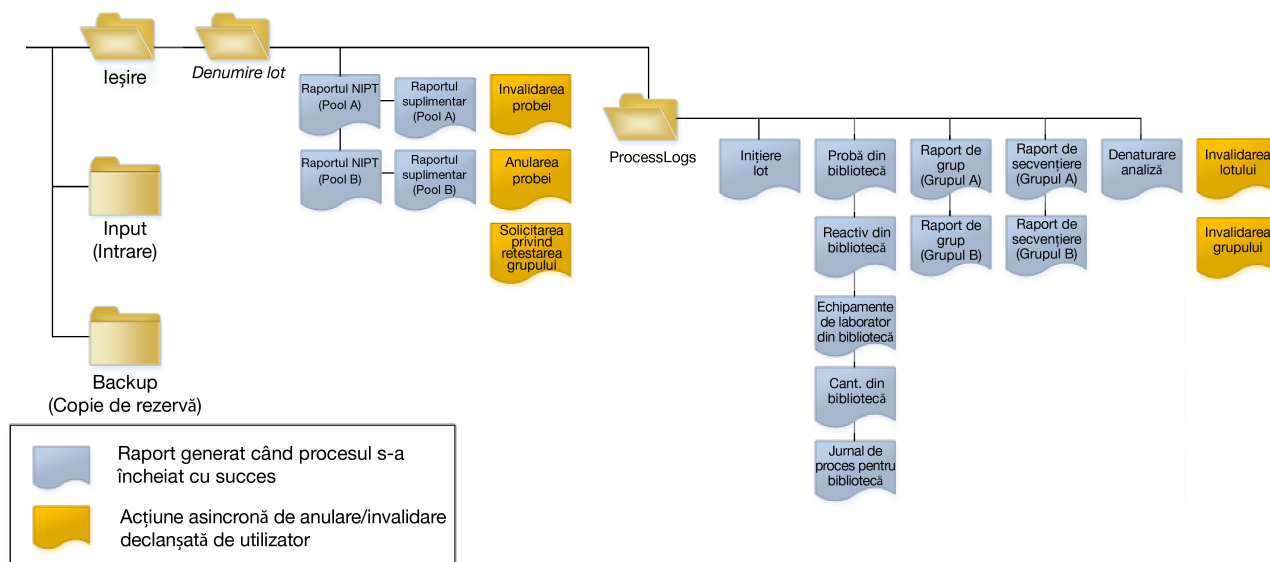
Rapoartele Software de testare VeriSeq NIPT sunt generate pe unitatea de disc internă a Serverul local, mapată la unitatea utilizatorului drept un folder Output (ieșire) doar în citire. Fiecare raport este generat cu un fișier sumă de verificare MD5 standard corespunzător, care este folosit pentru a verifica dacă a fost modificat fișierul.

Toate rapoartele au format text simplu, delimitat de tabulatori. Rapoartele pot fi deschise cu orice editor de text sau cu un program de gestionare de date în format tabelar precum Microsoft Excel®.

Structura fișierului Reports (Rapoarte)

Software-ul de testare salvează rapoartele într-o anumită structură în folderul Output (ieșire).

Figura 4 Software de testare VeriSeq NIPT Structura fișierului Reports (Rapoarte)



Software-ul de testare salvează rapoartele în folderul *Batch Name* (Nume lot) cu următoarea organizare:

- **Folderul principal (folderul Batch Name (Nume lot))** – conține rapoartele care oferă rezultate sau sunt asociate notificărilor prin e-mail generate de LIMS. Pentru detalii, consultați [Rapoarte privind rezultatele și notificările la pagina 56](#).
- **Folderul ProcessLogs** – conține rapoartele referitoare la proces. Pentru detalii, consultați [Rapoartele de proces la pagina 73](#).

Puteți consulta lista tuturor rapoartelor la [Rezumatul rapoartelor de sistem la pagina 51](#).

Rezumatul rapoartelor de sistem

Nume raport	Tip de raport	Entitate raportare	Format pentru numele fișierului de raport
Raportul NIPT la pagina 56	Acționabil	Grup/celulă flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplementary Report (Raportul suplimentar) la pagina 66	Acționabil	Grup/celulă flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (Raportul de invalidare a probei) la pagina 72	Acționabil	Probă	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de anulare a specimenului la pagina 73	Acționabil	Probă	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de solicitare privind retestarea grupului la pagina 73	Acționabil	Pool (Grup)	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de inițiere a lotului la pagina 74	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de invalidare a lotului la pagina 74	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul privind proba din bibliotecă la pagina 75	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul privind reactivul bibliotecii la pagina 76	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă la pagina 77	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nume raport	Tip de raport	Entitate raportare	Format pentru numele fișierului de raport
<i>Raportul privind cuantificarea bibliotecii la pagina 78</i>	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Jurnal de proces pentru bibliotecă la pagina 78</i>	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Raportul privind grupul la pagina 80</i>	Informativ	Pool (Grup)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de invalidare a grupului la pagina 80</i>	Informativ	Pool (Grup)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report (Raportul de secvențiere) la pagina 81</i>	Informativ	Grup/celulă flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report (Raportul privind nereușita analizei) la pagina 82</i>	Informativ	Grup/celulă flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Evenimente de generare raport

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Raportul NIPT	Conține rezultatele finale ale unui ciclu de analiză reușit.	Se încheie analiza ciclului de secvențiere.
Supplementary Report (Raportul suplimentar)	Conține rezultate suplimentare pentru un ciclu de analiză reușit.	Analiza ciclului de secvențiere și raportul NIPT finalizate.
Invalidarea probei	Conține informații despre o probă invalidată.	Utilizatorul invalidează o probă.
Anularea probei	Conține informații despre o probă anulată.	Utilizatorul anulează o probă.
Solicitarea privind retestarea grupului	Indică faptul că se poate genera un al doilea grup dintr-un lot existent. Conține informații despre starea retestării grupului. 1 ¹	Utilizatorul invalidează un grup.
Inițiere lot	Indică inițierea unei noi procesări a lotului.	Utilizatorul inițiază un lot nou.
Invalidarea lotului	Conține informații despre un lot invalidat inițiat de utilizator.	Lotul este invalidat.
Probă din bibliotecă	Afișează toate probele din lot.	- Lotul este invalidat. - Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii. - Lotul nu reușește cuantificarea.

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Reactiv din bibliotecă	Conține informații despre reactivul pentru procesarea bibliotecii.	- Lotul este invalidat. - Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii. - Lotul nu reușește cuantificarea.
Echipamente de laborator din bibliotecă	Conține informații despre echipamentul de laborator folosit pentru procesarea bibliotecii.	- Lotul este invalidat. - Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii. - Lotul nu reușește cuantificarea.
Cant. din bibliotecă	Conține rezultatele testului de cuantificare a bibliotecii.	- Lotul este invalidat. - Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii. - Lotul nu reușește cuantificarea.
Jurnal de proces pentru bibliotecă	Conține pașii efectuați în timpul procesării bibliotecii.	- Lotul este invalidat. - Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii. - Lotul nu reușește cuantificarea. - Se încheie procesul pentru lot.
Pool (Grup)	Conține volumele de grupare pentru probă.	Se încheie metoda de grupare.
Invalidarea grupului	Conține informații despre un grup invalidat inițiat de utilizator.	Utilizatorul invalidează un grup.

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Secvențiere	Conține rezultatele CC pentru secvențiere.	• CC pentru secvențiere reușește. • Secvențierea nu reușește. • Secvențierea expiră.
Denaturare analiză	Conține informații din analiza unui grup denaturat.	• Analiza ciclului de secvențiere nu reușește.

¹ Utilizatorul invalidează un grup dintr-un lot valid care nu a depășit numărul maxim de grupuri.

Rapoarte privind rezultatele și notificările

Raportul NIPT

Raportul NIPT pentru VeriSeq NIPT Assay Software v2 conține rezultatele clasificării cromozomiale formate sub forma unei probe per rând pentru fiecare probă din grup.

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	Nu se aplică.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Cod de bare unic al probei.	Nu se aplică.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	Informațiile privind tipul de probă furnizate de la punctul de colectare sau utilizatorul laboratorului. Determină clasificarea aneuploidiilor, raportarea aneuploidiilor și criteriile CC.	Una dintre următoarele variante: • Singleton (Monofetală)–Sarcină cu un singur embrion. • Twin (Gemelară)–Sarcină cu mai mulți embrioni. • Control – probă de control cu sex și clasificare a aneuploidiei cunoscute. • NTC – probă de control fără șablon (fără ADN). • Not specified (Nespecificat)–Nu s-a furnizat un tip de probă pentru această probă.	enum	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
sex_chrom	S-a solicitat analiza cromozomilor sexuali. Determină prezentarea clasificării aneuploidiei și a informațiilor privind cromozomii sexuali.	Una dintre următoarele variante: • Yes (Da) – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și a sexului. • No (Nu) – nu este necesară raportarea nici a aneuploidiei cromozomilor sexuali și nici a sexului. • SCA – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nu este necesară raportarea sexului. • Not specified (Nespecificat)–Nu s-a furnizat o opțiune de raportare a cromozomilor sexuali pentru această probă. Raportul NIPT afișează valorile yes (da), no (nu) sau sca exclusiv cu minuscule.	enum	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
screen_type	Tipul de screening.	Una dintre următoarele variante: • Basic (De bază) – screening pentru cromozomii 13, 18 sau 21. • Genomewide (La nivel de genom) – screening pentru întregul genom. • Not specified (Nespecificat)–Nu s-a furnizat un tip de screening pentru această probă. Raportul NIPT afișează valorile basic (de bază) și genomewide (la nivel de genom) exclusiv cu minuscule.	text	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell de secvențiere.	Nu se aplică.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
class_sx	Clasificarea aneuploidiei cromozomilor sexuali.	Una dintre următoarele opțiuni, în funcție de tipul de probă și de opțiunile de raportare a cromozomilor sexuali selectate: • ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DETECTATĂ)— Vizualizare anomaly_description (descrierea anomaliei) pentru datele specifice ale anomaliei. • NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) – probă negativă și sex neraportat. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Nicio anomalie detectată – XX) – probă negativă cu făt de sex feminin. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Nicio anomalie detectată – XY) – probă negativă cu făt de sex masculin. • NOT REPORTABLE (Nu se poate raporta) – software-ul nu poate raporta cromozomul sexual. • NO CHR Y PRESENT (Niciun cromozom Y prezent) – sarcină gemelară fără niciun cromozom Y detectat. • CHR Y PRESENT (Cromozom Y prezent) – sarcină gemelară cu cromozom Y detectat. • CANCELLED (ANULAT)—Probă anulată de utilizator. • INVALIDATED (Invalidată) – proba a eșuat la CC sau a fost invalidată de utilizator. • NOT TESTED (Netestată) – cromozomul sexual nu a fost testat. • NA (Nu se aplică)—Categorica nu se aplică probei.	class_sx	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
class_auto	Clasificarea pentru aneuploidiile din autozomi. Raportată drept ANOMALY DETECTED (ANOMALIE DETECTATĂ) dacă s-a detectat o anomalie în cadrul tipului de screening selectat pentru probă.	Una dintre următoarele variante: • ANOMALY DETECTED (Anomalie detectată) – s-a detectat o anomalie cromozomială autozomală. • NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) – nu s-a detectat nicio anomalie autozomală. • CANCELLED (ANULAT)—Probă anulată de utilizator. • INVALIDATED (Invalidată) – proba a eșuat la CC sau a fost invalidată de utilizator. • NA (Nu se aplică)—Categorica nu se aplică probei.	text	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
anomaly_description	Șirul stil ISCN care descrie toate anomaliile care se pot raporta. Anomaliile multiple sunt separate prin punct și virgulă.	DETECTED (DETECTATĂ): urmată de șiruri separate prin punct și virgulă care concatenează următoarele formate, în ordinea cromozomilor: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY sau NO ANOMALY DETECTED (NICIO ANOMALIE DETECTATĂ) Nu se aplică INVALIDATED (INVALIDAT) CANCELLED (ANULAT).	text	Șiruri separate prin punct și virgulă și alte valori descrise în secțiunea Regulile de descriere a anomaliilor la pagina 61.
qc_flag	Rezultatele analizei CC. Doar valorile qc_flag pentru WARNING (AVERTIZARE) și PASS (SUCCES) raportează rezultatele. Toate celelalte valori nu raportează rezultatele.	Una dintre următoarele variante: • PASS (Succes) • AVERTIZARE • FAIL (Eșec) • CANCELLED (Anulată) • INVALIDATED (Invalidată) • NTC_PASS (Succes NTC)	enum	Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
qc_reason	CC eșuat sau informații de avertizare.	Una dintre următoarele variante: • NONE (Niciuna) (starea CC = PASS (Succes)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (ANOMALII MULTIPLE DETECTATE) (starea CC = WARNING (AVERTIZARE)) • FAILED iFACT (iFACT eșuat) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele nu se încadrează în intervalul prevăzut) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuirea dimensiunii fragmentului nu se încadrează în intervalul prevăzut) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele Flow Cell nu se încadrează în intervalul prevăzut) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Estimarea fracției fetale a eșuat) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele de secvențiere nu se încadrează în intervalul prevăzut) • UNEXPECTED DATA (Date neprevăzute) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Probă NTC cu acoperire mare) • CANCELLED (Anulată) • INVALIDATED (Invalidată)	text	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
ff	Fracție fetală estimată.	Procent de ADN liber circulant din proba de la făt, rotunjit la cel mai apropiat număr întreg. Rezultatele mai mici de 1% sunt prezentate drept < 1%.	text	<i>Nu se aplică.</i>

Regulile de descriere a anomaliilor

Dacă analiza VeriSeq NIPT Assay Software v2 identifică o anomalie, câmpul `anomaly_description` din Raportul NIPT afișează valoarea DETECTED (Detectat), urmată de un șir de text. Acest text descrie toate anomaliile care se pot raporta, în funcție de stilul stabilit de International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (Comitetul internațional permanent pentru nomenclatura citogenetică – ISCN). Șirul conține mai multe elemente separate prin punct și virgulă. Fiecare element reprezintă o trisomie sau o monosomie într-un autozom, într-o aneuploidie a cromozomilor sexuali sau o deleție sau o duplicare parțială.

Elementele de trisomie și monosomie sunt notate `+<chr>` și respectiv `-<chr>`, unde `<chr>` reprezintă numărul cromozomului.

De exemplu, o probă cu trisomie pe cromozomul 5 apare după cum urmează:

```
+5
```

O probă cu monosomie pe cromozomul 6 apare după cum urmează:

```
-6
```

Aneuploidiile cromozomilor sexuali folosesc notația standard, cu următoarele valori posibile:

- XO – pentru monosomie pe cromozomul X.
- XXX – pentru trisomie pe cromozomul X.
- XXY – pentru 2 cromozomi X la sexul masculin.
- XYY – pentru 2 cromozomi Y la sexul masculin.

Delețiile sau duplicările parțiale se raportează doar pentru autozomi și apar doar în screeningurile la nivel de genom. Sintaxa unei deleții sau duplicări parțiale este `<type>(<chr>(<start band><end band>)`, unde:

- `<type>` reprezintă tipul de eveniment, fie `del` pentru ștergere, fie `dup` pentru duplicare.
- `<chr>` reprezintă numărul cromozomului.
- `<start band>` reprezintă banda citogenetică ce conține începutul evenimentului.
- `<end band>` reprezintă banda citogenetică ce conține finalul evenimentului.

De exemplu, o deleție sau duplicare parțială în care banda citogenetică de la p13 de pe cromozomul 19 are o duplicație se afișează astfel:

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

Câmpul `anomaly_description` (descrierea anomaliilor) respectă patru reguli de ordonare:

1. Elementele sunt ordonate în funcție de numărul cromozomului, indiferent dacă este vorba despre un cromozom integral sau o deleție sau duplicare parțială. O aneuploidie a cromozomilor sexuali, dacă există, este afișată ultima.
2. Pentru anomalii ale aceluiași cromozom, aneuploidiile cromozomiale sunt afișate înaintea delețiilor și duplicărilor parțiale.

3. Pentru delețiile sau duplicările parțiale din cadrul aceluiași cromozom, delețiile sunt afișate înaintea duplicărilor.
4. Delețiile sau duplicările parțiale de același tip din cadrul aceluiași cromozom sunt ordonate în funcție de baza de pornire, care apare în Raportul suplimentar.

NOTĂ Pentru screeningul genomic, software-ul poate raporta o aneuploidie și o deleție ori duplicație parțială ca afectând același cromozom. Dacă apare acest rezultat, consultați raportul suplimentar pentru valori suplimentare de asistență în interpretarea rezultatelor.

Mesaje privind motivul CC

Coloana qc_reason din Raportul NIPT prezintă un eșec QC sau un avertisment când rezultatele analizei nu se încadrează în intervalul prevăzut pentru o valoare analitică QC. Denaturările CC determină eliminarea completă a rezultatelor privind aneuploidia cromozomilor, clasificarea în funcție de sex, rezultatele suplimentare ale raportului și estimărilor fracției fetale, care corespund următoarelor câmpuri NIPT Report (Raport NIPT): class_auto, class_sx, anomaly_description și ff.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
FAILED iFACT (iFACT eșuat)	Test individual de încredere pentru aneuploidia fetală (iFACT) – metrica CC care combină estimările fracției fetale cu metricile ciclului asociate cu acoperirea pentru a determina dacă sistemul prezintă încrederea statistică pentru a apela o anumită probă.	Reprocesați proba.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Abaterea standard față de acoperirea euploidelor nu este în conformitate cu distribuția datelor învățate. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a probei.	Reprocesați proba.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuirea dimensiunii fragmentului nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Distribuirea dimensiunii fragmentului nu este în conformitate cu distribuția datelor învățate. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorrectă a probei.	Reprocesați proba.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele Flow Cell nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Datele flowcell nu sunt în conformitate cu distribuția predeterminată a datelor. Poate fi determinată de o eroare la configurarea celulei de măsură.	Reprocesați proba.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Estimarea fracției fetale eșuată)	Nu s-a putut realiza o estimare validă a fracției fetale.	Reprocesați proba.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele de secvențiere nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Datele de secvențiere a intrării nu sunt în conformitate cu distribuția predeterminată a datelor. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorrectă a probei.	Secvențiați din nou celula de măsură.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
UNEXPECTED DATA (Date neprevăzute)	Raportul generează o problemă de QC care nu corespunde niciunuia din celelalte motive QC prezentate în acest tabel.	Contactați Departamentul de asistență tehnică Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalii multiple detectate)	În specimen sunt detectate două sau mai multe anomalii ce pot fi raportate (inclusiv aneuploidii cromozomiale genomice și evenimente CNV). Detectarea anomaliilor multiple poate indica o gestionare eronată a probei sau un eveniment mai rar, cum ar fi afecțiunile maligne la mamă. Acest mesaj este un avertisment. Nu reprezintă un eșec QC. Rezultatele sunt raportate astfel încât să puteți vedea anomaliile detectate. Cu toate acestea, este posibil să trebuiască să reprocesați proba.	Reprocesați proba.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Probă NTC cu acoperire mare)	Acoperire mare detectată pentru o probă NTC (niciun material ADN prevăzut). Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a probei.	Reprocesați proba.
CANCELLED (Anulată)	Proba a fost anulată de un utilizator.	Nu se aplică.
INVALIDATED (Invalidată)	Proba a fost invalidată de un utilizator.	Nu se aplică.

Supplementary Report (Raportul suplimentar)

Raportul suplimentar conține date pentru metricile suplimentare în funcție de lot, probă sau regiune. În acest raport, fiecare rând reprezintă o metrică. Mai multe metrici se aplică aceluiași lot ori aceleași probe sau regiuni.

Fișierul separat prin tabulatori are șase coloane, conform descrierii din tabelul următor.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Denumirea lotului relevant.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Codul de bare pentru probă.	text	NA (nu se aplică) pentru metricile per lot. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Fie întregul cromozom, fie o descriere a regiunii deleției sau duplicării parțiale.	text	NA (nu se aplică) – pentru metricile per lot sau per probă. <code>chr[12]?[0-9X]\ (((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\ </code> – pentru metricile regiunii cu deleție sau duplicare parțială.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
metric_name	Denumirea metricii descrise.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Valoarea metricii.	varies	Consultați Metricile raportului suplimentar la pagina 67.

Metricile raportului suplimentar

Raportul suplimentar conține date pentru următoarele metrici. Fiecare metrică apare pentru fiecare lot, probă sau regiune.

Metricile pentru cromozomul X apar doar dacă selectați opțiunile privind cromozomii sexuali **Yes** (Da) sau **SCA**.

Intervalele de valori apar ca Minimum Value, Maximum Value (Valoare minimă, valoare maximă) înconjurată de paranteze rotunde sau drepte. Parantezele rotunde indică excluderea valorii extreme din interval. Parantezele drepte indică includerea valorii extreme în interval. *Inf* este abrevierea pentru infinit.

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
genome_assembly	Per lot	Sistemul de coordonate pentru alinierea datelor de secvențiere și a coordonatelor regiunii de raportare. Întotdeauna GRCh37 pentru VeriSeq NIPT Solution v2.	text	<code>^GRCh37\$</code>
frag_size_dist	Per probă	Abaterea standard a diferențelor dintre distribuțiile cumulative ale dimensiunii fragmentelor reale și prevăzute.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	Per probă	Fracția fetală raportată.	float	(0, 1)
NCV_X	Per probă	Valoare cromozomială normalizată pentru cromozomul X. Apare doar dacă opțiunea de raportare a cromozomilor sexuali o permite. În caz contrar, acest parametru apare ca NOT TESTED (Netestat).	float	(-Inf, Inf)

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
NCV_Y	Per probă	Valoare cromozomială normalizată pentru cromozomul Y. Apare doar dacă opțiunea de raportare a cromozomilor sexuali o permite. În caz contrar, acest parametru apare ca NOT TESTED (Netestată).	float	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Per probă	Numărul de regiuni cu deleție sau duplicație parțială detectate în specimen.	integer	(0, Inf)
non_excluded_sites	Per probă	Numărul de citiri rămase după filtrare și contorizate pentru analiză. Pentru probele cu valori ≤ 2 milioane sau ≥ 60 milioane, QC al analizei eșuează și se afișează un mesaj iFACT EȘUAT. NES este unul dintre câțiva parametri specifici utilizați pentru a calcula controlul calității iFACT și nu este singurul determinant pentru rezultatele reușite sau eșuate.	integer	(0, Inf)

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_ classification	Per regiune	Clasificarea regiunii de către sistem în același format cu câmpul anomaly_description din raportul NIPT. Pentru cromozomul X, dacă nu s-a detectat nicio anomalie a cromozomilor sexuali, clasificarea regiunii va corespunde valorii class_sx din raportul NIPT. Opțiuni pentru valoare (regex): Detectate (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (Detectată): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) Detectate (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX (Nicio anomalie detectată - XX) NO ANOMALY DETECTED - XY (Nicio anomalie detectată - XY) NOT REPORTABLE (Nu se raportează) CHR Y PRESENT (Cromozom Y prezent) CHR Y NOT PRESENT (Cromozom Y absent)	text	Valorile specificate în Descriere.
cromozom	Per regiune	Simbolul cromozomului.	text	chr[12]?[0-9X]
start_base	Per regiune	Prima bază inclusă în regiune.	integer	[1, Inf)
end_base	Per regiune	Ultima bază inclusă în regiune.	integer	[1, Inf)
start_ cytoband	Per regiune	Banda citogenetică a primei baze incluse în regiune.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_ cytoband	Per regiune	Banda citogenetică a ultimei baze incluse în regiune.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_size_ mb	Per regiune	Dimensiunea regiunii în mega baze.	float	(0, Inf)
region_llr_ trisomy	Per regiune	Scorul LLR (raport de probabilitate logaritmică) pentru trisomie pentru regiune. Indică dovezile pentru trisomie, comparativ cu dovezile pentru nicio modificare (disomie). O trisomie este definită dacă scorul LLR depășește un anumit prag prestabilit. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o creștere (dup). În caz contrar, apare ca NA (nu se aplică).	float	(-Inf, Inf)
region_llr_ monosomy	Per regiune	Scorul LLR pentru monosomie pentru respectiva regiune. Indică dovezile pentru monosomie, comparativ cu dovezile pentru nicio modificare (disomie). O monosomie este definită dacă scorul LLR depășește un anumit prag prestabilit. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o scădere (del). În caz contrar, apare ca NA (nu se aplică). Această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată) dacă alegeți să efectuați tipul de screening de bază.	float	(-Inf, Inf)

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_t_stat_ long_reads	Per regiune	Statistica t pentru regiunea respectivă. Statistica t este diferența de acoperire dintre regiune și restul genomului, comparativ cu variația din cadrul probei. Aceasta este o metrică semnal-la-zgomot care include caracterul detectabil al oricărei schimbări de acoperire din regiune. „long_reads” indică faptul că acoperirea utilizată pentru această statistică t include întreaga gamă de dimensiuni ale fragmentelor folosită în analiză. Statistica t este combinată cu fracția fetală estimată pentru probă pentru a genera scorurile LLR.	float	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Per regiune	Proporția de material fetal care este aneuploid. Această metrică se bazează pe raportul dintre fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii și fracția fetală a probei. În probele cu fracții fetale aproape de zero, rapoartele mozaic pot avea valori negative din cauza variabilității estimării fracției fetale a probei folosite pentru calcularea acestora.	float	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Per regiune	Scorul LLR pentru trisomie calculat folosind fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii în locul fracției fetale pentru probă. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o creștere (dup). În caz contrar, această valoare apare ca NA (nu se aplică).	float	(-Inf, Inf)

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_mosaic_llr_monosomy	Per regiune	Scorul LLR pentru monosomie calculat folosind fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii în locul fracției fetale pentru probă. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o scădere (del). În caz contrar, această valoare apare ca NA (nu se aplică). Această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată) dacă alegeți să efectuați tipul de screening de bază.	float	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Raportul de invalidare a probei)

Sistemul generează un Raport de invalidare a probei pentru fiecare probă invalidată sau eșuată.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic pentru proba invalidată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea probei.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numele de utilizator al operatorului care a invalidat sau care a făcut să eșueze proba.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora invalidării probei.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul de anulare a specimenului

Sistemul generează un Raport de anulare a specimenului pentru fiecare specimen anulat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic pentru proba anulată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru anularea specimenului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numele de utilizator al operatorului care a anulat proba.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora anulării specimenului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul de solicitare privind retestarea grupului

Raportul de solicitare privind retestarea grupului indică faptul că un grup nevalidat poate fi cumulat din nou. Sistemul generează un Raport de solicitare privind retestarea grupului când este invalidată prima din cele două rulări de secvențiere posibile (grupuri) pentru respectivul tip de grup.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tipul grupului.	enum	A B C E
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea grupului anterior.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora solicitării.	Marcajul temporal ISO 8601	

Rapoartele de proces

Această secțiune furnizează detalii despre rapoartele de proces generate de Software de testare VeriSeq NIPT.

Raportul de inițiere a lotului

Sistemul generează un Raport de inițiere a lotului când un lot este inițiat și validat cu succes, înainte de izolarea plasmei. Raportul poate fi trimis la sistemul LIMS al laboratorului pentru a indica crearea lotului și pentru a furniza o listă cu probele asociate.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic al probei.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Tipul de probă al codului de bare pentru probă.	enum	singleton control twin ntc
well (godeu)	Godeu asociat cu o probă.	text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Denumirea testării.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Versiunea metodei de automatizare a testării.	text	Test VeriSeq v2 NIPT
workflow_manager_version	Versiunea Managerului de flux de lucru asociat lotului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Raportul de invalidare a lotului

Sistemul generează un Raport de invalidare a lotului când lotul este invalidat sau eșuat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea lotului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inițialele operatorului care invalidează lotul.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora invalidării lotului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul privind proba din bibliotecă

Sistemul generează un Raport privind proba din bibliotecă la denaturarea sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic al probei.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Starea probei după finalizarea pașilor de testare.	enum	pass fail
qc_reason	Motivul pentru statutul CC.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volumul inițial al eprubetei de colectare a sângelui în ml la momentul izolării plasmei.	float	
index	Index asociat cu o probă.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Concentrația bibliotecii în pg/μl.	float	
plasma_isolation_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează izolarea plasmei (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează extragerea ADN-ului liber circulant (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează pregătirea bibliotecii (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează cuantificarea (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Raportul privind reactivul bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind reactivul bibliotecii la denaturarea sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_ name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Numele procesului, în formatul PROCESS:sub-process. Opțiuni pentru valoare: ISOLATION (IZOLARE) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EXTRAGERE) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTECĂ) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (CUANTIFICARE) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (GRUPARE) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_ name	Nume reactiv.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Codul de bare pentru reactiv.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_ date	Data de expirare în formatul producătorului.	text	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Numele de utilizator al operatorului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marcaj temporar de inițiere asociat reactivului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă

Sistemul generează un Raport privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă (Library Labware Report) la eșecul sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Denumirea echipamentelor de laborator.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Cod de bare pentru echipamentele de laborator.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marcaj temporal de inițiere asociat echipamentelor de laborator.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul privind cuantificarea bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind cuantificarea bibliotecii la finalizarea reușită a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Identificare numerică.	long	
instrument	Numele instrumentului de cuantificare (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R la pătrat.	float	
standard_intercept	Interceptare.	float	
standard_slope	Pantă.	float	
median_ccn_pg_ul	Concentrație medie a probei.	float	
qc_status	Starea CC pentru cuantificare.	enum	pass fail
qc_reason	Descrierea motivului denaturării, dacă există.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marcaj temporar de inițiere asociat cuantificării.	Marcajul temporal ISO 8601	

Jurnal de proces pentru bibliotecă

Sistemul generează un Jurnal de proces pentru bibliotecă la începutul și la finalul sau la denaturarea fiecărui proces pentru lot, la denaturarea sau invalidarea lotului și la încheierea analizei (generată pentru fiecare grup).

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Coloană	Descriere	Tip	Regex
process	Numele procesului pentru lot, în formatul PROCESS:sub-process. Opțiuni pentru valoare: ISOLATION (IZOLARE) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EXTRAGERE) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTECĂ) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (CUANTIFICARE) – setup, build_ standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (GRUPARE) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Inițialele operatorului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Numele instrumentului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Data și ora de începere a procesului pentru lot.	Marcajul temporal ISO 8601	
finished	Data și ora de finalizare sau denaturare a procesului pentru lot.	Marcajul temporal ISO 8601	
status	Lotul curent.	enum	completed failed started aborted

Raportul privind grupul

Sistemul generează un Raport privind grupul la finalizarea cu succes a bibliotecii, la eșecul lotului și la invalidarea lotului, dacă evenimentul survine după inițierea grupării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic al probei.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu o probă.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tip de grup asociat cu o probă.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Volumul de grupare în µl.	float	
pooling_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează gruparea (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Raportul de invalidare a grupului

Sistemul generează un Raport de invalidare a grupului când grupul este invalidat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Codul de bare pentru grup al grupului invalidat.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea grupului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inițialele operatorului care a invalidat grupul.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora invalidării grupului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Sequencing Report (Raportul de secvențiere)

Sistemul generează un Raport de secvențiere pentru rularea de secvențiere când secvențierea se încheie sau expiră.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu rularea de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Numărul de serie al sistemului de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flow Cell asociat cu rularea de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Concatenarea aplicației/versiunii software folosită pentru a genera datele în sistemul de secvențiere.	text	
run_folder	Numele folderului rulării de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Starea rulării de secvențiere.	enum	completed timed out failed
qc_status	Starea CC pentru rularea de secvențiere.	enum	pass fail error
qc_reason	Motivele CC pentru eșecul CC, valori separate prin punct și virgulă.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Densitatea grupului de celule (mediana per Flow Cell în toate dalele).	float	
pct_q30	Baze procentuale peste Q30.	float	
pct_pf	Citirile procentuale ale filtrului de trecere.	float	
etapizare	Etapizare.	float	
preetapizare	Preetapizare.	float	
predicted_aligned_reads	Citirile aliniate prevăzute.	long	

Coloană	Descriere	Tip	Regex
started	Marcajul temporal asociat cu inițierea secvențierii.	Marcajul temporal ISO 8601	
completed	Marcajul temporal asociat cu finalizarea secvențierii.	Marcajul temporal ISO 8601	

Analysis Failure Report (Raportul privind nereușita analizei)

Sistemul generează un Raport privind eșecul analizei când numărul maxim de încercări de analiză nu este suficient pentru rularea de secvențiere.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell asociat cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Folderul Sequencing Run (Rulare de secvențiere) asociat cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
analysis_run_status	Starea Sequencing Run (Rulare de secvențiere) asociată cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
timestarted	Marcajul temporal asociat cu inițierea analizei.	Marcajul temporal ISO 8601	
timefinished	Marcajul temporal asociat cu analiza eșuată.	Marcajul temporal ISO 8601	

Depanare

Introducere

Asistența pentru depanarea VeriSeq NIPT Solution v2 cuprinde:

- Software de testare VeriSeq NIPT și notificări de sistem.
- Acțiunile recomandate pentru problemele de sistem.
- Instrucțiunile pentru efectuarea analizelor preventive și eșuate folosind datele de testare preinstalate.

Notificările de la software-ul de testare

Această secțiune descrie notificările de la Software de testare VeriSeq NIPT.

Notificările de progres

Notificările de progres indică progresul normal al executării testării. Aceste notificări sunt înregistrate drept „Activities” (Activități) și nu necesită nicio acțiune din partea utilizatorului.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Batch initiation (Inițiere lot)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a creat un lot nou.	Activitate	Da	Nu se aplică.
Batch Library Complete (Biblioteca lotului este finalizată)	Pregătirea bibliotecii	Biblioteca finalizată pentru lotul curent.	Activitate	Nu	Nu se aplică.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Pool Complete (Grup finalizat)	Pregătirea bibliotecii	Grupul a fost generat dintr-un lot.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing Started (Secvențiere începută)	Secvențiere	Sistemul a detectat un folder nou cu date de secvențiere.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing QC passed (CC pentru secvențiere reușit)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere s-a încheiat și verificarea CC pentru secvențiere a reușit.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing Run Associated With Pool (Ciclu de secvențiere asociat grupului)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere a fost asociat cu succes cu un grup cunoscut.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Analysis Started (Analiză începută)	Analiză	Analiza a început pentru ciclul de secvențiere specificat.	Activitate	Da	Nu se aplică.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analiză finalizată, raport NIPT generat)	După analiză	Analiza s-a încheiat și au fost generate rapoartele.	Activitate	Da	Nu se aplică.

Notificările de invalidare

Notificările de invalidare indică evenimentele care apar în sistem din cauza invalidării de către utilizator a unui lot sau a unui grup cu ajutorul Managerului flux de lucru. Aceste notificări sunt înregistrate drept „Notices” (Note) și nu necesită nicio acțiune din partea utilizatorului.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Invalidarea lotului	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat un lot.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Pool Invalidation – Repool (Invalidarea grupului – regrupare)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat primul grup posibil (de un anumit tip) pentru lot.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidarea grupului – utilizați a doua parte alicotă)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat primul grup posibil (de un anumit tip) pentru lot.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Secvențiere completă, grup invalidat)	Secvențiere	Rularea secvențierii este finalizată, dar grupul a fost invalidat de utilizator.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (CC pentru secvențiere reușit – toate probele sunt nevalide)	CC pentru secvențiere	Verificarea CC pentru rularea secvențierii este finalizată, dar toate probele sunt nevalide.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analiză completă, grup invalidat)	După analiză	Analiza este finalizată, dar grupul a fost invalidat de utilizator.	Notificare	Da	Nu se aplică.

Notificările privind erorile recuperabile

Erorile recuperabile sunt stări din care Software-ul de testare VeriSeq NIPT se poate recupera când utilizatorul urmează acțiunea recomandată. Dacă problema persistă, contactați departamentul de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Missing Instrument Path (Cale de instrument lipsă)	Secvențiere	Sistemul nu poate localiza/nu se poate conecta la un folder de secvențiere extern.	Alertă	Da	- Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96 - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Spațiu insuficient pe disc pentru secvențiere)	Secvențiere	Sistemul a detectat un folder nou cu date de secvențiere, dar estimează că nu există suficient spațiu pe disc pentru date.	Alertă	Da	1 Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. 2 Eliberați spațiu de pe disc sau efectuați o copie de rezervă a datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96.
Sequencing Run Invalid Folder (Folder invalid pentru rularea de secvențiere)	Secvențiere	Caractere nevalide în folderul Sequencing Run (Rulare de secvențiere).	Avertizare	Da	Folderul pentru rularea de secvențiere a fost redenumit incorrect. Redenumiți rularea cu un nume valid.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (A început secvențierea, dar lipsește fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Software-ul nu a detectat fișierul care conține codul de bare pentru grup timp de 30 de minute după începerea secvențierii.	Avertizare	Da	Potențială defecțiune la instrument sau NAS. Verificați configurația instrumentului și conexiunea la rețea. Sistemul va continua să caute fișierul cu codul de bare pentru grup până la finalizarea secvențierii.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Nu se poate verifica finalizarea rulării de secvențiere)	Secvențiere	Software-ul nu a putut citi fișierul cu starea de finalizare a rulării din folderul de secvențiere.	Avertizare	Da	Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Missing Sample Attributes (Lipsește atributul probei)	Pre-analizare	Software-ul nu a putut găsi o definiție pentru tipul de probă, opțiunea privind cromozomii sexuali sau tipul de screening pentru unele dintre probe.	Notificare	Da	Nu s-au furnizat unul sau mai multe atribute pentru proba specificată. Introduceți atributele probei care lipsesc în Managerul flux de lucru sau invalidați proba pentru a permite software-ului să continue.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Sample Sheet Generation failed (Generarea fișei de probă nu a reușit)	Pre-analizare	Software-ul nu a reușit să genereze fișa de probă.	Alertă	Da	- Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. Dacă spațiul este limitat, eliberați spațiu pe disc sau faceți copii de rezervă ale datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. - Dacă utilizați o NAS , verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Unable to check disk space (Nu se poate verifica spațiul de pe disc)	Pre-analizare	Software-ul nu a putut verifica spațiul de pe disc.	Alertă	Da	- Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96 ID acțiune 2 la pagina 96. - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Insufficient Disk Space for Analysis (Spațiu insuficient pe disc pentru analiză)	Pre-analizare	Software-ul a detectat că nu există suficient spațiu pe disc pentru a începe o nouă rulare de analiză.	Alertă	Da	Eliberați spațiu de pe disc sau efectuați o copie de rezervă a datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96 ID acțiune 3 la pagina 97 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Nu se poate lansa rețeaua de analiză)	Pre-analizare	Software-ul nu a putut să înceapă o rulare de analiză pentru folderul de secvențiere dat.	Alertă	Da	Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Permisiunea de citire/scriere a folderului de secvențiere a eșuat)	Pre-analizare	Testarea software care verifică permisiunea de citire/scriere pentru folderul rulării de secvențiere a eșuat.	Avertizare	Da	- Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Analysis Failed – Retry (Analiza a eșuat – reîncercați)	Analiză	Analiza a eșuat. Se încearcă din nou.	Notificare	Da	Niciuna
Results Already Reported (Rezultatele au fost deja raportate)	Sistem	Software-ul a determinat că s-a generat deja un raport NIPT pentru tipul de grup curent.	Activitate	Da	Niciuna

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Unable to deliver email notifications (Nu se pot trimite notificări prin e-mail)	Sistem	Sistemul nu poate trimite notificări prin e-mail.	Avertizare	Nu se aplică	1 Verificați validitatea configurării e-mailului definită în sistem. Consultați Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail la pagina 34. 2 Trimiteți un e-mail de testare. Consultați Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail la pagina 34. 3 Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Time Skew Detected (Decalaj orar detectat)	Pregătirea bibliotecii	Software-ul a detectat un decalaj orar de peste 1 minut între marcajul temporal furnizat de Managerul flux de lucru și ora locală a serverului.	Avertizare	Nu	1 Verificați ora locală de pe computerul pe care este instalat Workflow Manager. 2 2. Verificați ora locală a serverului local raportată în interfața web cu utilizatorul (fila Server Status (Stare server)).

Notificările privind erorile nerecuperabile

Erorile nerecuperabile sunt probleme care ajung la un stadiu terminal, unde nicio altă acțiune nu poate relua efectuarea testării.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Batch Failure (Denaturare lot)	Pregătirea bibliotecii	CC pentru lot nu a reușit.	Notificare	Da	Reporniți placa bibliotecii.
Report Generating Failure (Raportarea eșuării generării)	Raportare	Sistemul nu a putut genera un raport.	Alertă	Da	- Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. Dacă spațiul este limitat, eliberați din spațiul de pe disc sau faceți copii de rezervă ale datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Nu s-a putut parcurge fișierul cu parametrii pentru ciclu)	Secvențiere	Sistemul nu a putut deschide/parcurge fișierul RunParameters.xml.	Avertizare	Da	Fișierul RunParameters.xml este corupt. Verificați configurația instrumentului și secvențiați din nou grupul.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Unrecognized Run Parameters (Parametri de ciclu nerecunoscuți)	Secvențiere	Software-ul a citit parametri de ciclu care nu sunt compatibili.	Avertizare	Da	Software-ul nu a putut să construiască parametrii ciclului de secvențiere pentru fișierul de configurare a instrumentului. Verificați configurația instrumentului și secvențiați din nou grupul.
Invalid Run Parameters (Parametri de ciclu nevalizi)	Secvențiere	Software-ul a citit parametri de ciclu necesari care nu sunt compatibili cu testarea.	Avertizare	Da	Verificarea compatibilității software-ului nu a reușit. Verificați configurația instrumentului și secvențiați din nou grupul.
No Pool Barcode found (Nu s-a găsit niciun cod de bare pentru grup)	Secvențiere	Software-ul nu a putut să asocieze celula flow cell pentru ciclul de secvențiere cu un cod de bare pentru grup cunoscut .	Avertizare	Da	Este posibil să se fi introdus greșit codul de bare pentru grup. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (S-a încheiat secvențierea, dar lipsește fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere a fost încheiat, dar fișierul care conține codul de bare pentru grup nu a fost detectat.	Alertă	Da	Posibilă defecțiuneSistem de secvențiere. Pentru asistență, contactați departamentul de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Unable to read Pool Barcode File (Nu se poate citi fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Fișierul care conține codul de bare pentru grup este corupt.	Alertă	Da	Posibil Sistem de secvențiere sau eroare de rețea. Pentru asistență, contactați departamentul de asistență tehnică Illumina.
Pool Barcode File Mismatch (Neconcordanță la fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Fișierul cu codul de bare pentru grup detectat face trimitere la un alt ID al celulei de măsurare decât cel asociat ciclului de secvențiere.	Alertă	Da	Posibilă defecțiuneSistem de secvențiere. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.
Sequencing Timed Out (Secvențierea a expirat)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere nu a fost finalizat într-un anumit interval.	Avertizare	Da	Verificați sistemul de secvențiere Sistem de secvențiere și conexiunea la rețea. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing QC files generation failed (Generarea fișierelor CC de secvențiere nu a reușit)	CC pentru secvențiere	Ciclul de secvențiere este finalizat, dar fișierele CC interoperaționale sunt corupte.	Alertă	Da	Verificați sistemul de secvențiere Sistem de secvențiere și conexiunea la rețea. Secvențiați din nou grupul.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Sequencing QC failed (CC pentru secvențiere nu a reușit)	CC pentru secvențiere	Ciclul de secvențiere s-a încheiat și verificarea CC pentru secvențiere nu a reușit.	Notificare	Da	Secvențiați din nou grupul.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analiză denaturată pentru numărul maxim de încercări)	Analiză	Nu a reușit nicio încercare de analiză . Nu trebuie reîncercat.	Avertizare	Da	Secvențiați al doilea grup.
Analysis Post-Processing Failed (Post-procesarea analizei nu a reușit)	După analiză	Software-ul nu a reușit să post-proceseze rezultatele analizei.	Alertă	Da	- Dacă utilizați o NAS , verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Analysis Upload Failed (Încărcarea analizei nu a reușit)	După analiză	Software-ul nu a reușit să încarce rezultatele analizei în baza de date.	Alertă	Da	- Dacă utilizați o NAS , verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 96. - Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Contaminare nivel placă detectată	După analiză	A fost detectat cromozomul Y pentru toate probele care au trecut CC în grup.	Alertă	Da	Reporniți placa bibliotecii.

Proceduri de acțiune recomandate

ID acțiune	Acțiune recomandată	Pași
1	Verificați conexiunea la rețea	Asigurați-vă că NAS pentru stocare la distanță și computerul local sunt în aceeași rețea. 1 1. Într-o linie de comandă Windows (cmd), tastați următoarea comandă: ping <Server IP> Dacă utilizați o NAS, verificați și conexiunea la NAS. 2 Asigurați-vă că nu există pachete pierdute. Dacă există pachete pierdute, contactați administratorul IT. 3 Testați conexiunea după cum urmează: - Conectarea la interfața web cu utilizatorul - Din meniul Dashboard (Tablou de bord), selectați Folder (Folder). - Selectați Test (Testare), apoi stabiliți dacă testul a reușit. Dacă testul a eșuat, consultați Editarea unei unități de rețea partajate la pagina 31 și asigurați-vă că sunt configurate corect toate setările.
2	Verificați spațiul disponibil pe disc	Asigurați-vă că computerul cu Windows mapează la folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Pentru informații suplimentare, consultați Mapare unități de server la pagina 43. Faceți clic dreapta pe unitatea care mapează la folderul Input (Intrare). Selectați Properties (Proprietăți), apoi vedeți informațiile privind spațiul liber.

ID acțiune	Acțiune recomandată	Pași
3	Eliberați spațiu de pe disc /Efectuați o copie de rezervă a datelor	Ilumina recomandă o copiere de rezervă periodică a datelor și/sau stocarea datelor de secvențiere la nivelul serverului. Pentru informații suplimentare, consultați Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 31. 1 Pentru datele stocate local pe Serverul local: Asigurați-vă că computerul cu Windows mapează la folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Pentru informații suplimentare, consultați Mapare unități de server la pagina 43. a. Faceți dublu clic pe folderul Input (Intrare) și introduceți acreditările pentru a-l accesa. b. b. Datele privind rulările de secvențiere sunt afișate cu numele folderelor corespunzând denumirilor rulărilor de secvențiere. c. Efectuați o copie de rezervă a folderelor de secvențiere procesate sau ștergeți-le. 2 Pentru datele stocate pe o NAS la distanță: Asigurați-vă că NAS pentru stocare la distanță și computerul local sunt în aceeași rețea. Obțineți accesul la folderul de pe unitatea la distanță. Sunt necesare acreditările de acces primite de la administratorul IT. a. Datele privind rulările de secvențiere sunt afișate cu numele folderelor corespunzând denumirilor rulărilor de secvențiere. b. Efectuați o copie de rezervă a folderelor de secvențiere procesate sau ștergeți-le.

Probleme de sistem

Problemă	Acțiune recomandată
Software-ul nu pornește.	Dacă se detectează erori când se pornește Software de testare VeriSeq NIPT, în locul ecranului Log In (Conectare) apare un rezumat al tuturor erorilor. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru a raporta erorile afișate.
Este necesară restaurarea bazei de date.	Dacă este necesară o restaurare de backup a unei baze de date, contactați inginerul de service pentru teren Illumina.
Se detectează devierea sistemului.	Când se detectează o deviere a sistemului, Software de testare VeriSeq NIPT nu mai procesează comunicațiile de la alte componente de sistem. Un administrator poate reseta sistemul înapoi la funcționarea normală după ce accesează starea de detectare a devierii.
Se activează alarma controlerului RAID.	Un administrator poate selecta butonul Server alarm (Alarmă de server) din fila Server Status (Starea serverului) din panoul de bord al Software de testare VeriSeq NIPT pentru a anula sunetul alarmei sistemului de control RAID. Dacă apăsați pe acest buton, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor suplimentar.

Teste de procesare a datelor

Seturile de date preinstalate pe Serverul local permit testarea funcțională a serverului și a motorului de analiză.

Testarea serverului

Această testare simulează o rulare de secvențiere în timp ce simulează o generare a rezultatelor analizei, fără a lansa de fapt rețeaua de analiză. Efectuați această testare pentru a vă asigura că Serverul local funcționează corect și că sunt generate rapoartele și notificările prin e-mail. Durată aproximativ 3-4 minute.

Procedura

1. Deschideți directorul de intrare montat și apoi folderul TestingData.
2. Faceți o copie a unuia dintre următoarele foldere, care pot fi găsite în folderul TestingData:
 - Pentru datele NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Pentru datele NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.

3. Redenumiți copia unui folder folosind un sufix _XXX. _XXX reprezintă un număr succesiv al rulării de testare. De exemplu, dacă există _002 în folder, redenumiți noua copie _003.
4. Mutați folderul redenumit în folderul de intrări.
5. Așteptați 3-5 minute să se încheie rularea. Asigurați-vă că s-au primit următoarele notificări prin e-mail:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (A început analiza rulării de secvențiere)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT generat pentru rularea secvențierii).
6. Asociați ambele rapoarte cu denumirea secvențierii atribuită folderului.
7. În folderul output (ieșiri) deschideți folderul TestData_NS_CopyWorkflow sau folderul TestData_NDx_CopyWorkflow , și căutați unul din următoarele rapoarte:
 - Pentru NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Pentru NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 Dimensiunea preconizată a fișierului este de aproximativ 7,1 Kb.
8. Mutați rularea de secvențiere de testare înapoi în folderul TestingData. Această practică vă ajută să gestionați de câte ori se execută testarea secvențierii.

NOTĂ Puteți șterge copiile vechi ale fișierelor de testare pentru a crea spațiu.

Rularea datelor de testare din analiza completă

Acest test efectuează o rulare completă de analiză. Efectuați acest test dacă serverul nu procesează/analizează datele sau are o perioadă de inactivitate. Durată Aproximativ 4-5 ore.

Procedura

1. Deschideți directorul de intrare montat și apoi folderul TestingData.
2. Redenumiți următorul folder, adăugând sufixul _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Sufixul creează un nume unic pentru fiecare ciclu de secvențiere. Dacă ciclul are deja un sufix, redenumiți folderul crescând valoarea numerică a sufixului cu 1.
3. Mutați folderul redenumit în folderul de intrări.
4. Așteptați aproximativ 4 - 5 ore pentru a se încheia analiza. Asigurați-vă că s-au primit următoarele notificări prin e-mail:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (A început analiza rulării de secvențiere)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT generat pentru ciclul de secvențiere).
5. Asociați ambele rapoarte cu denumirea secvențierii atribuită folderului.

6. Din folderul de ieșiri, deschideți folderul TestData_NDx_FullRun și verificați următorul raport:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Dimensiunea preconizată a fișierului este de aproximativ 7,1 Kb.
7. Mutați rularea de secvențiere de testare înapoi în folderul TestingData.

Resurse și referințe

Documentația de mai jos poate fi descărcată de pe site-ul web Illumina.

Resursă	Descriere
<i>Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)</i>	Definește produsul și utilizarea preconizată și oferă instrucțiuni de utilizare și proceduri de depanare.
Manualul operatorului pentru <i>Microlab® STAR</i> , Hamilton Doc ID 624668	Prezintă informațiile de utilizare și întreținere și specificațiile tehnice pentru instrumentul automat de gestionare a lichidelor Hamilton Microlab STAR.

Vizitați VeriSeq NIPT Solution v2 [pagina de asistență](#) de pe site-ul web Illumina pentru a consulta documentația, pentru a descărca software, pentru instruire online și pentru întrebări frecvente.

Acronime

Acronim	Definiție
BCL	Fișier de definire a bazelor
CE-IVD	Marcaj de conformitate europeană pentru produsul de diagnosticare <i>in vitro</i> .
ADN liber circulant	ADN acelular
ADN	Acid dezoxiribonucleic
DNS	Sistem nume de domeniu
FASTQ	Format de fișier pe bază de text pentru stocarea rezultatului instrumentelor de secvențiere.
FF	Fracție fetală
FIFO	Primul venit, primul servit
iFACT	Test individual de încredere pentru aneuploidia fetală
IP	Protocol de Internet
LIMS	Sistem de management al informațiilor de laborator
LLR	Raport de probabilitate de înregistrare
MAC	Controlul accesului la fișiere media
NAS	Stocare atașată la rețea

Acronim	Definiție
NES	Centre care nu sunt excluse
NGS	Secvențierea de următoare generație
NIPT	Testare prenatală neinvazivă
NTC	Control fără șablon
NTP	Protocol privind ora rețelei
PF	Filtru de trecere
QC	Controlul calității
Regex	Expresie regulată. O secvență de caractere care poate fi utilizată de algoritmi de corelare a șirurilor pentru validarea datelor.
SCA	Aneuploidia cromozomilor sexuali
SDS	Fișe cu date de securitate
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

Asistență tehnică

Pentru asistență tehnică, contactați departamentul Asistență tehnică al Illumina.

Site web: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Fișe cu date de securitate (SDS) – disponibile pe site-ul web Illumina la adresa support.illumina.com/sds.html.

Documentația produselor – disponibilă pentru descărcare de pe support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 S.U.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (în afara Americii de Nord)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797

IVD

EC REP



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

Sponsor australian

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

A SE UTILIZA LA DIAGNOSTICAREA IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

illumina[®]