



VeriSeq NIPT Solution v2

Руководство по программному обеспечению

СОБСТВЕННОСТЬ КОМПАНИИ ILLUMINA

Документ № 1000000067940 v09

Май 2025 г.

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ IN VITRO.

На использование данного продукта распространяются патенты, принадлежащие компании Illumina Inc и используемые на основании лицензии компании Illumina Inc. При оплате данного продукта предоставляется ограниченное, непередаваемое право на его использование по назначению в соответствии с документацией и всеми прочими соответствующими положениями и условиями. Выборочный, неисчерпывающий перечень таких патентов приведен на сайте www.illumina.com/patents. Никакие права по любому другому патенту или на любой другой вид использования не передаются явно, косвенно или на основании эстоппеля.

Настоящий документ и его содержание являются собственностью компании Illumina, Inc. и ее аффилированных лиц (Illumina) и предназначены для использования исключительно в рамках договора заказчиком при эксплуатации изделия (-й), описанного (-ых) в настоящем документе, и ни для какой иной цели. Настоящий документ и его содержание не подлежат использованию или распространению не по назначению и/или передаче, раскрытию или воспроизведению каким-либо способом без предварительного письменного согласия компании Illumina. Настоящим документом компания Illumina не передает никаких лицензий на свои патенты, товарные знаки, авторские права или права, признаваемые общим правом, или аналогичные права третьих лиц.

Инструкции, изложенные в настоящем документе, должны строго и точно соблюдаться квалифицированным и прошедшим соответствующее обучение персоналом для обеспечения правильной и безопасной эксплуатации изделий, описанных в настоящем документе. Перед началом работы с оборудованием пользователь обязан тщательно изучить данный документ.

НЕВЫПОЛНЕНИЕ ТРЕБОВАНИЙ ПО ПОЛНОМУ ПРОЧТЕНИЮ И ТОЧНОМУ ВЫПОЛНЕНИЮ ВСЕХ ИНСТРУКЦИЙ, СОДЕРЖАЩИХСЯ В НАСТОЯЩЕМ ДОКУМЕНТЕ, МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К ПОВРЕЖДЕНИЮ ИЗДЕЛИЙ, ТРАВМАМ (ПОЛЬЗОВАТЕЛЯ ИЛИ ИНЫХ ЛИЦ) И ПОВРЕЖДЕНИЮ ИМУЩЕСТВА И ПРИВЕДЕТ К ОТМЕНЕ ЛЮБЫХ ГАРАНТИЙНЫХ ОБЯЗАТЕЛЬСТВ, ПРИМЕНИМЫХ К ИЗДЕЛИЯМ.

КОМПАНИЯ ILLUMINA НЕ НЕСЕТ НИКАКОЙ ОТВЕТСТВЕННОСТИ, ВОЗНИКАЮЩЕЙ ВСЛЕДСТВИЕ НЕНАДЛЕЖАЩЕГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ИЗДЕЛИЙ, ОПИСАННЫХ В НАСТОЯЩЕМ ДОКУМЕНТЕ (ВКЛЮЧАЯ ИХ ЧАСТИ ИЛИ ЧАСТИ ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ).

© 2025 Illumina, Inc. Все права защищены.

Все товарные знаки являются собственностью компании Illumina, Inc. или их соответствующих владельцев. Информацию о конкретных товарных знаках см. на веб-сайте www.illumina.com/company/legal.html.

История изменений

Документ	Дата	Описание изменений
Документ № 1000000067940 v09	Май 2025	Обновлено следующее: - Текст выноски на графике Architecture Overview (Обзор архитектуры) - Описание объекта образца для управления сериями. - Инструкции для образцов, загружаемых во время выделения плазмы. - Предупреждение, включающее штрих-код и повторное использование пула. Добавлено следующее: - Разъяснение того, что заказ на образец не проверяется диспетчером рабочего процесса Workflow Manager. - Требования к полю Run Name (Название запуска) в инструкциях для Local Run Manager (локального менеджера цикла). - Руководство по интерпретации показателей контроля качества см. в Sequencing Analysis Viewer User Guide (Руководство пользователя программного обеспечения Sequencing Analysis Viewer) . - Инструкции по корректировкам, необходимым для повторного тестирования после сбоя пула. - Объяснение и устранение неисправностей для новой ошибки Plate Level Contamination (загрязнения на уровне планшета). - Инструкции по перезагрузке системы прибора. - Разъяснение относительно экологических аспектов. - Информация в дополнительных показателях отчета о верхних и нижних пределах NES в отношении сбоя iFACT. Заменены все случаи упоминания sequencer (секвенатор) на next-generation sequencing system (система секвенирования нового поколения) или sequencing system (система секвенирования).
Документ № 1000000067940, версия 08	Июнь 2023 г.	Удалены описания протоколов анализа для гибридных серий с целью приведения в соответствие с возможностями программного обеспечения.

Документ	Дата	Описание изменений
Документ № 1000000067940, версия 07	Февраль 2023 г.	Изменены параметры конфигурации сервера с целью повышения безопасности. Чтобы сменить пароль безопасности для рабочей станции ML STAR, требуется визит специалистов службы поддержки компании Illumina. Уточнены рекомендации по добавлению информации штрих-кода к исходным протоколам анализа и по передаче протоколов анализа для гибридных серий. Обновлены рекомендации по созданию имени пользователя. Удалена ссылка на поле для ввода сетевого пароля из инструкций для настройки сервера. Удален пример, приведенный для аномалии частичной дупликации или делеции. Добавлено правило упорядочения для поля anomaly_description (описание аномалии). В случае аномалий в пределах одной хромосомы анеуплоидии целых хромосом отображаются перед частичными делециями или дупликациями. Добавлены столбцы «Тип» и «Регулярное выражение» в отчеты о результатах, уведомлениях и процессах. Во всем документе обновлены формулировки для улучшения его ясности.
Документ № 1000000067940, версия 06	Август 2021 г.	Обновлен адрес уполномоченного представителя в ЕС.

Документ	Дата	Описание изменений
Документ № 1000000067940, версия 05	Сентябрь 2020 г.	- Добавлены инструкции для новых функций — шифрования резервных копий и сетевого пароля. - В раздел «Загрузка и установка сертификата» добавлены более подробные инструкции. - В раздел «Настройка сервера» для диспетчера рабочих процессов Workflow Manager добавлен этап ввода сетевого пароля и напоминание о необходимости создания сертификата. - Обновлен раздел о подключении дисков на сервере: добавлено указание, что права пользователей имеют только администраторы. Обновлена информация о совместимости с версией SMB. - В раздел об архивации данных добавлена ссылка на шифрование резервных копий для сервера Onsite Server. - Во введении к веб-интерфейсу программного обеспечения для анализа Assay Software добавлено примечание, указывающее на невозможность доступа к программному обеспечению с помощью мобильных устройств. - Добавлены примечания, поясняющие причину того, что выходные данные в отчете о результатах НИПТ представлены прописными буквами. - В разделе «Отчеты о результатах и уведомлениях» обновлена форма подачи информации о вариантах значений для удобства восприятия. - Обновлено соглашение об именовании для диспетчера рабочих процессов Workflow Manager с целью согласованного отображения полного названия программного обеспечения VeriSeq NIPT Workflow Manager.
Документ № 1000000067940, версия 04	Февраль 2020 г.	- Обновлены темы «Протокол анализа с входными данными» и «Загрузка протокола анализа» для прояснения ограничений функциональности при загрузке протокола анализа. - Обновлены адреса спонсора в Австралии и компании Illumina в Нидерландах.

Документ	Дата	Описание изменений
Документ № 1000000067940, версия 03	Октябрь 2019 г.	- Добавлен раздел «Требования к окружающей среде» для VeriSeq Onsite Server v2. - Обновлен способ представления результатов об аномалиях половых хромосом в разделе «Отчеты о результатах и уведомлениях» приложения В в соответствии с форматом, представленным в отчете о результатах НИПТ.
Документ № 1000000067940, версия 02	Апрель 2019 г.	В отчет о результатах НИПТ и дополнительный отчет добавлена подробная информация для приведения в соответствие с учебными материалами.
Документ № 1000000067940, версия 01	Февраль 2019 г.	Выпуск руководства по программному обеспечению VeriSeq NIPTSolution v2 для использования клиентами.
Документ № 1000000067940, версия 00	Ноябрь 2018 г.	Первый выпуск исключительно для внутреннего использования.

Содержание

История изменений	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Введение	1
Архитектура системы	2
Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Введение	4
Метод VeriSeq NIPT Method	4
Диспетчер серий VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Протокол анализа с входными данными	8
Инвалидация образцов, серий и пулов	12
Загрузка протокола анализа	13
Отмена анализа образца	14
Службы VeriSeq NIPT Services	14
Запуск служб VeriSeq NIPT Services	14
Система секвенирования нового поколения	19
Введение	19
Секвенировать пул	19
Интеграция системы хранения данных	19
Производительность анализа	20
Ограничения сетевого трафика	20
Диспетчер локальных запусков VeriSeq NIPT Local Run Manager	21

Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2	22
Введение	22
Компоненты Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software	23
Задачи Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software	24
Обработчик секвенирования	27
Обработчик процедур анализа	28
Веб-интерфейс пользователя	29
Лицензионное соглашение с конечным пользователем	30
Настройка веб-интерфейса	30
Вход в веб-интерфейс	31
Панель инструментов	32
Управление пользователями	34
Управление общим сетевым диском	36
Настройка параметров сети и сертификатов	37
Настройка системных уведомлений по электронной почте	40
Настройка шифрования резервных копий	41
Настройка сетевых паролей	42
Выход из системы	43
Выполнение анализа и формирование отчетов	43
Демультимплексирование и создание файлов FASTQ	44
Контроль качества секвенирования	45
Расчетная доля фетальной фракции	45
Статистические параметры, используемые при окончательной оценке	46
Контроль качества анализа	47
Контроль качества образцов без матрицы	47
Загрязнение на уровне планшета	47
Сервер VeriSeq Onsite Server v2	48
Локальный диск	48
Локальная база данных	49
Архивирование данных	50
Подключение дисков на сервере	50
Перезагрузка сервера	51
Перезагрузка прибора	51
Выключение сервера	52

Восстановление после непредвиденного отключения	52
Требования к окружающей среде	52
Показатели контроля качества	54
Показатели и пределы для количественных методов контроля качества	54
Показатели и пределы для контроля качества секвенирования	56
Системные отчеты	58
Введение	58
Выходные файлы	58
Структура файлов отчетов	58
Сводная информация о системных отчетах	60
События, вызывающие формирование отчетов	62
Отчеты о результатах и уведомлениях	65
Отчет о результатах НИПТ	65
Дополнительный отчет	76
Отчет об инвалидации образцов	86
Отчет об отмене анализа образца	87
Отчет о запросе на повторный анализ пула	88
Отчеты о процессах	88
Отчет о начале работы с серией	88
Отчет об инвалидации серии	89
Отчет об образцах для библиотеки	90
Отчет о реагентах для библиотеки	91
Отчет о лабораторном оборудовании для библиотеки	92
Отчет о количественном анализе библиотеки	93
Журнал обработки библиотеки	93
Отчет об объединении	95
Отчет об инвалидации пула	95
Отчет о секвенировании	96

Отчет о сбое анализа	97
Поиск и устранение неисправностей	99
Введение	99
Уведомления программного Assay Software (обеспечения анализа)	99
Уведомления о ходе выполнения	99
Уведомления об инвалидации	102
Уведомления об устранимых ошибках	104
Уведомления о неустранимых ошибках	118
Процедуры выполнения рекомендованных действий	127
Проблемы с системой	129
Тесты обработки данных	129
Тестирование сервера	129
Данные тестового запуска полного анализа	130
Ресурсы и справочные материалы	132
Аббревиатуры	132
Техническая помощь	133

VeriSeq NIPT Solution v2

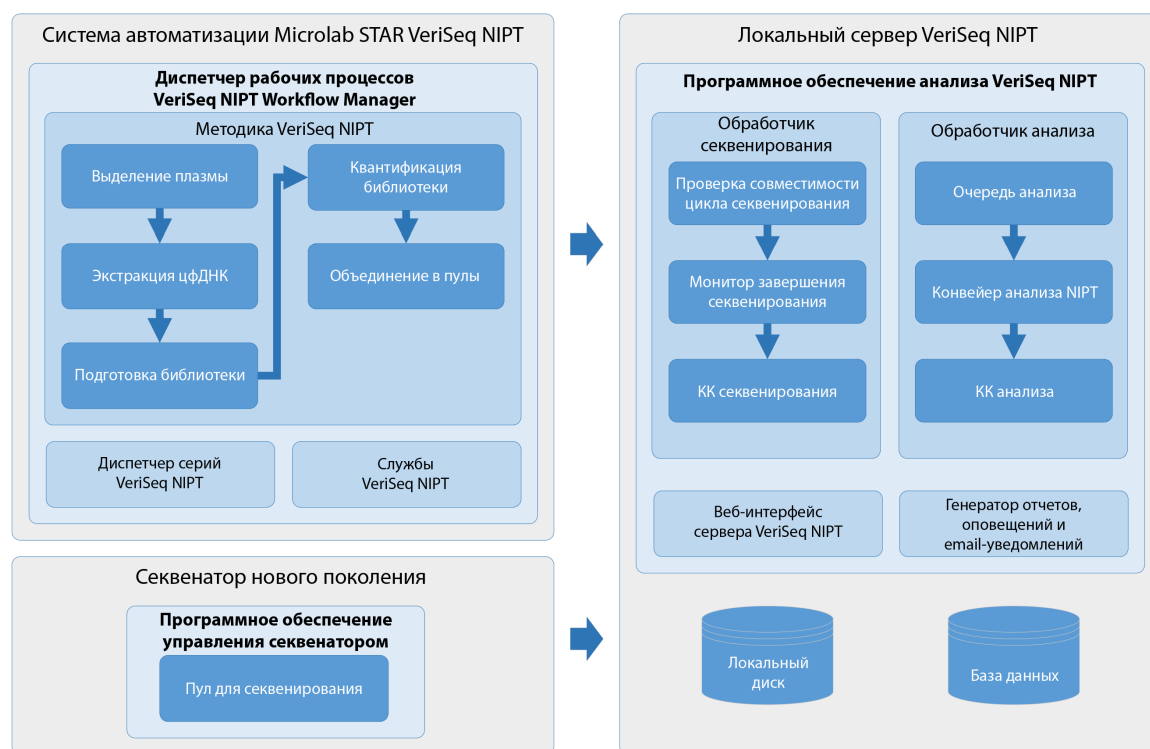
Введение

VeriSeq NIPT Solution v2 представляет собой метод диагностики *in vitro*, который предназначен для скринингового- тестирования беременных женщин со сроком гестации не менее 10 недель с целью выявления анеуплоидий плода с помощью секвенирования образцов, полученных из цельной периферической крови матери. Этот метод предполагает два варианта диагностики: базовый и полногеномный. Базовый вариант предоставляет информацию о статусе анеуплоидии только для 21-й, 18-й, 13-й, X и Y-хромосом. Полногеномный скрининг предоставляет информацию о частичных делециях и дупликациях для всех аутосом и статусе анеуплоидии для всех хромосом. Оба типа скрининга предполагают возможность запроса сообщения об анеуплоидии по половым хромосомам (АПХ). Результаты, полученные с помощью любого из этих типов тестирования, нельзя использовать в качестве единственного основания для постановки диагноза или принятия других решений о ведении беременности.

Архитектура системы VeriSeq NIPT Solution v2 состоит из следующих компонентов:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** — прибор для автоматизированной обработки жидкостей, использующий диспетчер рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager и наборы Набор для подготовки образцов VeriSeq NIPT Sample Prep Kit для подготовки и отслеживания образцов для библиотек. Рабочая станция ML STAR использует программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 и осуществляет подготовку образцов, предназначенных для анализа, в соответствии с инструкциями по применению, приведенными в документе *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Вкладыш в упаковку программного обеспечения VeriSeq NIPT Solution v2)* (документ № 1000000078751).
- **Next Generation Sequencing (NGS) Instrument** (Прибор для секвенирования нового поколения). Прибор для проведения полногеномного секвенирования, обеспечивающий генерацию кластеров и секвенирование. Управляющее программное обеспечение задает этапы настройки запуска секвенирования и формирует прочтения секвенирования для всех образцов в пуле библиотеки, проанализированном методом количественного анализа.
- **Сервер VeriSeq Onsite Server v2**— сервер, на котором установлено программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 и хранятся данные секвенирования, полученные методом парных прочтений. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software постоянно контролирует и анализирует данные секвенирования, формирует результат анализа образцов, отчеты о процессах и выдает уведомления.

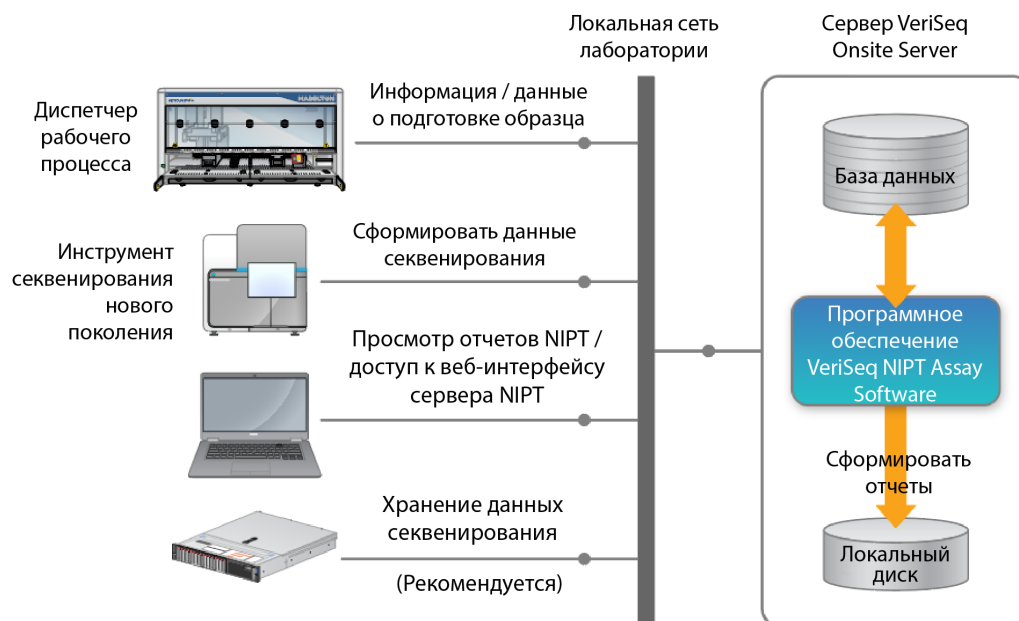
Рисунок 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Компоненты



Архитектура системы

Программное обеспечение VeriSeq NIPT Solution v2 использует лабораторную локальную вычислительную сеть (LAN, local area network) для подключения всего системного оборудования в рамках одной подсети. Использование локальной вычислительной сети обеспечивает большую свободу при размещении оборудования и возможность повышать производительность за счет подключения дополнительных приборов и/или рабочих станций ML STAR. На следующем рисунке представлен обзор архитектуры системы.

Рисунок 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Обзор архитектуры



Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager

Введение

Диспетчер рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager устанавливается на рабочую станцию ML STAR и имеет простой и интуитивно понятный графический интерфейс пользователя, который автоматизирует подготовку образцов крови в соответствии с требованиями VeriSeq NIPT Solution v2. Диспетчер рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager обеспечивает подключение к локальному серверу Сервер VeriSeq Onsite Server v2 для обработки данных, их хранения, отслеживания образцов и реализации логики рабочих процессов.

Диспетчер рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager обеспечивает доступ к следующим программным модулям, также известным как методы:

- Метод VeriSeq NIPT Method
- Диспетчер серий VeriSeq NIPT Batch Manager
- Службы VeriSeq NIPT Services

Метод VeriSeq NIPT Method

Метод VeriSeq NIPT (Метод) управляет автоматизированной обработкой образцов на рабочей станции ML STAR. В рамках этого метода выполняются такие этапы обработки:

- **Выделение плазмы** — перенос 1 мл выделенной плазмы из пробирки для сбора крови. Логика выполнения создает серию с помощью программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software. Каждая серия содержит данные об образце, в том числе штрих-код образца, тип образца, тип скрининга, положение лунки и отметку о необходимости включать в отчет информацию о половой принадлежности.
- **Экстракция свободно циркулирующей ДНК (сцДНК)** — выделение сцДНК из 900 мкл плазмы.
- **Подготовка библиотек** — создает из выделенной сцДНК библиотеку, готовую к секвенированию. В библиотеках указаны уникальные индексы для каждого образца в серии.
- **Количественный анализ библиотек** — определяет концентрацию сцДНК с помощью интеркалирующего флуоресцентного красителя на микропланшете на 384 лунки. Планшет содержит меченую ДНК в концентрации согласно стандартной кривой и дубликаты каждого

образца в серии. Система использует необработанные прочтения флуоресценции со считывателя микропланшетов и вычисляет концентрацию образца на основе стандартной кривой.

- **Объединение и нормализация** — объединение библиотек в одиночные пулы для секвенирования. Система использует предварительно определенные концентрации, чтобы рассчитать соответствующие объемы переноса для каждого образца в пробирке пула. Затем пробирка пула готова к секвенированию.

Диспетчер серий VeriSeq NIPT Batch Manager

Диспетчер серий VeriSeq NIPT Batch Manager управляет образцами, сериями и пулами с помощью пользовательского интерфейса. Система дает возможность отслеживать образцы в нескольких системах обработки жидкостей и приборах для секвенирования, а также во время процедуры анализа. Для получения дополнительной информации о процедурах обработки образцов см. *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Вкладыш в упаковку программного обеспечения VeriSeq NIPT Solution v2) (документ № 1000000078751)*.

Управление образцами в рамках рабочего процесса выполняется с помощью трех различных категорий, называемых объектами. Эти объекты описаны в таблице ниже.

Объект	Описание
Образец	Результат обработки 1 мл образца плазмы из одной пробирки с кровью. Образцы связаны с штрих-кодом пробирки с кровью (штрих-код образца) и серий.
Серия	Планшет, на котором размещены 24, 48 или 96 образцов, обработанных в процессе экстракции сДНК и подготовки библиотек.
Пул	Нормализованные и разбавленные объемы библиотек с двойным индексом, готовых к использованию на приборах. Каждый пул содержит до 48 образцов.

В таблице ниже описаны действия, которые можно выполнять с объектами во время обработки.

Действие	Объект	Сформированный отчет	Описание
Инвалидация	Образец	Инвалидация образца	Образец, отмеченный пользователем, как более недействительный для дальнейшей обработки. Для инвалидированных образцов результаты анализа не выдаются. Пример: видимый перенос клеток крови во время выделения плазмы.
	Серия	Инвалидация серии	Серия, отмеченная пользователем, как более недействительная. Если инвалидация серии происходит до объединения, все образцы в пуле инвалидируются. Пример: планшет, который уронили или неправильно подготовили.
	Пул	Инвалидация пула	Пул, отмеченный пользователем, как более недействительный. После того как пул был дважды инвалидирован, инвалидируются все образцы в нем. Пример: весь объем пула, использовавшийся во время двух запусков секвенирования, закончившихся сбоями.
Сбой контроля качества	Образец	Инвалидация образца	Программное обеспечение для анализа VeriSeq NIPT Solution v2 автоматически отмечает образец как инвалидированный из-за несоблюдения заданных показателей контроля качества или из-за обнаруженного системой сбоя при обработке жидкости.
	Серия	Инвалидация серии	Программное обеспечение VeriSeq NIPT Solution v2 автоматически пометило всю серию как инвалидированную. Пример: сбой системы во время обработки жидкости.

Действие	Объект	Сформированный отчет	Описание
Отмена	Образец	Отмена анализа образца	Сотрудник лаборатории пометил образец как отмененный. Результат теста не выдается.
Изменение характеристик образца	Образец	Отчет о половой принадлежности	Отчет о половой принадлежности, отмеченный пользователем как «Да», «Нет» или «АПХ» • Yes (Да) — в отчете указывается половая принадлежность для образца. • No (Нет) — в отчете не указывается половая принадлежность для образца. • SCA (АПХ) — в отчет включается только информация об анеуплоидии по половым хромосомам.
	Образец	Тип образца	Тип образца, отмеченный пользователем как одноплодная беременность, двухплодная беременность, контроль или контроль без матрицы (NTC). Определение типа образца непосредственно влияет на анализ теста. Он должен быть определен правильно, чтобы гарантировать точность результатов теста.
	Образец	Тип скрининга	Отмеченный пользователем тип скрининга: базовый (только 21-я, 18-я, 13-я, X, и Y-хромосома) или полногеномный (все хромосомы).

После инвалидации, сбоя контроля качества или отмены действия объект больше не обрабатывается. Системы управления лабораторной информацией могут использовать отчеты об инвалидации образцов для указания повторной обработки образца из пробирки для взятия крови.

Протокол анализа с входными данными

Протокол анализа с входными данными содержит относящуюся к пациенту информацию об образце, в том числе тип образца и необходимость сообщить о статусе половых хромосом. Для создания пулов секвенирования системе требуется полная информация об образце.

Протокол анализа с входными данными должен представлять собой текстовый файл с табуляцией в качестве разделителя значений (*.txt). Заголовки столбцов в этом файле должны точно соответствовать заголовкам столбцов, приведенным в таблице ниже.

Заголовок столбца	Тип данных	Требования	Описание
batch_name	Строка/пусто	Обязательное требование	Указывает название серии образца. Оно должно совпадать с названием серии, указанным в методе определения последовательности нуклеотидов (диспетчер рабочих процессов Workflow Manager), чтобы подтвердить, что протокол анализа связан с правильной серией. Название может содержать не более 26 символов. Этот столбец можно оставить пустым. Протоколы анализа без столбца batch_name не принимаются.

Заголовок столбца	Тип данных	Требования	Описание
sample_ barcode	Строка	Обязательное требование	Штрих-коды на пробирках с образцами крови, загружаемые в рабочую станцию ML STAR. Если в качестве штрих-кода образца используется целочисленная величина, она не должна содержать более 15 цифр. Буквенно-цифровой штрих-код образца может состоять максимум из 32 символов. Допускается использовать только цифры, буквы, дефисы (-) и знаки подчеркивания (_). Штрих-код образца нечувствителен к регистру. Штрих-коды, чувствительные к регистру, не считаются уникальными. Штрих-код образца должен быть уникальным и различаться не только регистром. Например, названия образцов Sample01 и sample01 не являются уникальными.
sample_type	Строка	Обязательное требование	Указывает тип образца для анализа. Допустимые значения: Singleton, Twin, Control и NTC.
sex_ chromosomes	Строка	Обязательное требование	Указывает, нужно ли сообщать о статусе половых хромосом плода. Допустимые значения: yes (сообщать), no (не сообщать) и sca (сообщать только анеуплоидию по половым хромосомам).
screen_type	Строка	Обязательное требование	Указывает тип скрининга для анализа. Допустимые значения: basic (базовый) и genomewide (полногеномный).

Протокол анализа с входными данными загружается во время выделения плазмы или создания пулов; это действие можно выполнить с помощью диспетчера управления сериями Batch Manager. Система автоматически применяет штрих-коды, тип скрининга, тип образца и отчет о половой принадлежности для образцов для контроля без матрицы (NTC). В зависимости от того, загружается ли протокол анализа во время выделения плазмы или при объединении в пул, требуется разная информация. Информация об образце подтверждается в процессе его

загрузки. Диспетчер рабочих процессов Workflow Manager не проверяет заявку на образец. Образцы, загруженные во время выделения плазмы, должны включать все образцы в серии, кроме НТС. При объединении в пул система запрашивает всю недостающую информацию об образце, не загруженную во время выделения плазмы, даже для образцов для контроля без матрицы (например, данные о половых хромосомах и типе скрининга).



ВНИМАНИЕ!

Чтобы избежать ошибок, не включайте информацию об образцах и строки для образцов для контроля без матрицы в протокол анализа на этапе выделения плазмы.

Можно контролировать загрузку образцов для всех образцов в серии, сформированной LIMS, или для конкретных образцов, требующих повторного тестирования. При загрузке образцов для повторного тестирования заполняйте оставшиеся свободные позиции имеющимися образцами.

При использовании протоколов анализа можно воспользоваться одной из следующих стратегий:

- Предварительно заданные серии (серии, созданные LIMS)
- Специальные серии (серии, созданные диспетчером рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Предварительно заданные серии

Можно использовать LIMS для создания серий до начала обработки образцов. В предварительно заданных сериях все образцы уже связаны с серией до загрузки в рабочую станцию ML STAR. В протокол анализа, загружаемый при выделении плазмы, вносится информация обо всех образцах серии, а также все данные об образцах. В протоколах анализа для серий, созданных в LIMS, должен быть заполнен столбец Batch ID (Идентификатор серии). Указание идентификатора серии позволяет удостовериться, что в начале обработки в диспетчере рабочих процессов Workflow Manager вручную было введено правильное название идентификатора серии.

Метод предварительно заданных серий позволяет точно определить загружаемые образцы, поскольку система требует, чтобы в серию входили все образцы, указанные в протоколе анализа. Никакая дополнительная информация не требуется. Лаборатория может перейти к формированию окончательного отчета, не вводя дополнительных данных.

Ниже представлены характеристики метода обработки предварительно заданных серий и предъявляемые к нему требования.

- Позволяет осуществлять комплексный контроль содержимого серии.
- Предотвращает загрузку посторонних образцов.
- Требуется наличие системы для создания серий из запасов (усовершенствованная LIMS).
- Может требовать от персонала лаборатории получить нужные образцы из хранилища. Кроме того, требуется современная система хранения образцов.

Специальные серии

Серии можно создавать в лаборатории, осуществляя сбор пробирок с образцами и загружая их в рабочую станцию ML STAR во время выделения плазмы. Предварительное связывание образца с сериями в этом случае не требуется. Вы можете самостоятельно выбрать, какие образцы включить в серию.

После появления запроса от диспетчера рабочих процессов Workflow Manager выберите пункт **No Sample Sheet** (Без протокола анализа) во время выделения плазмы. Диспетчер рабочих процессов Workflow Manager связывает загруженные образцы с введенным вручную идентификатором серии и создает отчет о начале работы с серией.

Ниже представлены характеристики метода обработки специальных серий и предъявляемые ему требования.

- Нет необходимости в использовании LIMS или протокола анализа.
- Можно изменить настройки отчета о начале работы с серией, чтобы во время объединения в него включалась информация о типе образца, типе скрининга и сообщении о половой принадлежности. Образцы можно добавлять в любой момент.
- Нет автоматизированного контроля за тем, какие образцы включаются в серию. Можно загрузить нежелательный образец.
- Данные образцов требуется загрузить во время объединения.

Изменение характеристик образца

Перед началом запуска секвенирования можно использовать диспетчер управления сериями VeriSeq NIPT Batch Manager для изменения параметров отчета о половых хромосомах для отдельного образца, типа скрининга и типа образца.

1. Откройте диспетчер управления сериями Batch Manager. Подробную информацию см. в разделе [Доступ к диспетчеру серий Batch Manager на странице 12](#).
2. Введите идентификатор серии и имя пользователя или инициалы оператора, а затем нажмите **ОК**.
3. На схеме планшета серии выберите позицию лунки, которая связана с образцом.
4. Подтвердите, что отображается правильный образец, а затем выберите атрибут типа образца в раскрывающемся списке Sample Type (Тип образца).
5. Выберите атрибут представления информации о половой принадлежности в раскрывающемся списке Sex Reporting (Отчет о половой принадлежности).
6. Выберите атрибут типа скрининга в раскрывающемся списке Screen Type (Тип скрининга).
7. Нажмите **Edit** (Редактировать).

Инвалидация образцов, серий и пулов

В зависимости от этапа обработки образца можно инвалидировать отдельный образец, серию или пул образцов. После инвалидации образец, серия или пул больше не обрабатываются.

В любой момент до формирования отчета о тестировании с помощью метода VeriSeq NIPT Method или диспетчера управления сериями Batch Manager можно инвалидировать один или несколько образцов.

Инвалидация с помощью метода VeriSeq NIPT Method

Чтобы инвалидировать образцы, выполните следующие действия в ходе их обработки.

1. В окне Well Comments (Комментарии к лункам), отображающемся после завершения каждого процесса диспетчера рабочих процессов Workflow Manager, выберите отдельные лунки, в которых произошел сбой, а затем нажмите **ОК**.
2. Выберите хотя бы одну аннотацию из раскрывающихся списков или установите флажок в поле **Other** (Другое) и введите комментарий.
3. Установите флажок **Fail Sample** (Сбой образца) и нажмите **ОК**.
4. Подтвердите, что система должна отметить образец как инвалидированный.

Инвалидация с помощью диспетчера управления сериями Batch Manager

Используйте диспетчер управления сериями Batch Manager для того, чтобы инвалидировать:

- образец;
- Серию до окончания этапа создания пула.
- Пул образцов после окончания этапа объединения и до формирования отчета о тестировании.

ПРИМЕЧАНИЕ Выйдите из всех запущенных на данный момент методов анализа, прежде чем запускать диспетчер управления сериями Batch Manager.

Доступ к диспетчеру серий Batch Manager

Для открытия диспетчера серий Batch Manager выполните одно из следующих действий:

- На панели запуска приложений App Launcher выберите **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Диспетчер серий VeriSeq NIPT Batch Manager).
- На компьютере с подключением к сети перейдите к папке `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` и откройте в диспетчере серий Batch Manager файл метода (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) с помощью контроллера запусков Hamilton Run Controller.

Инвалидация образца

1. Откройте диспетчер управления сериями Batch Manager.
2. Введите идентификатор серии и имя пользователя или инициалы оператора, а затем нажмите **ОК**.
3. На схеме планшета серии выберите позицию лунки, связанной с образцом, который вызвал сбой.
4. Убедитесь в том, что отображается нужный образец и нажмите **Invalidate Sample** (Инвалидировать образец).
5. Укажите причину сбоя и нажмите **Invalidate** (Инвалидировать).
На схеме планшета серии инвалидированный образец поменяет цвет с зеленого на красный, а метка статуса поменяется с валидного на инвалидированный.

Инвалидация серии

1. Откройте диспетчер управления сериями Batch Manager.
2. Введите идентификатор серии и имя пользователя или инициалы оператора, а затем нажмите **ОК**.
3. На схеме планшета серии нажмите **Invalidate Batch** (Инвалидировать серию).
4. Укажите причину сбоя и нажмите **Invalidate** (Инвалидировать).
При отсутствии в серии действительных пулов все образцы поменяют цвет с зеленого на красный на схеме планшета серии. Действительные пулы в серии останутся валидными.

Инвалидация пула

1. Откройте диспетчер управления сериями Batch Manager.
2. Введите идентификатор серии и имя пользователя или инициалы оператора, а затем нажмите **Pool Manager** (Диспетчер управления пулами).
3. Отсканируйте штрих-код пула.
4. Введите имя пользователя или инициалы оператора и нажмите **ОК**.
5. Укажите причину сбоя и нажмите **Invalidate** (Инвалидировать).

Загрузка протокола анализа

Загружайте протокол анализа, содержащий информацию об образце, через диспетчер управления сериями Batch Manager. Используйте эту возможность, чтобы загружать или изменять информацию об образцах в больших наборах.

1. Откройте диспетчер управления сериями Batch Manager.
2. Введите идентификатор серии и имя пользователя или инициалы оператора, а затем нажмите **ОК**.

3. Нажмите **Upload New Sample Sheet** (Загрузить новый протокол анализа).
4. Перейдите к нужному протоколу анализа и выберите его, а затем нажмите **ОК**.

Дополнительную информацию о том, какую информацию необходимо включать в протокол, см в разделе [Протокол анализа с входными данными на странице 8](#).

Отмена анализа образца

1. Откройте диспетчер управления сериями Batch Manager.
2. Введите идентификатор серии и имя пользователя или инициалы оператора, а затем нажмите **ОК**.
3. На схеме планшета серии выберите позицию лунки, связанной с отмененным образцом.
4. Убедитесь в том, что отображается нужный образец и нажмите **Cancel Sample** (Отменить образец).
5. Укажите причину сбоя и выберите **Cancel** (Отмена).

На схеме планшета серии отмененный образец поменяет цвет с зеленого на красный.

Службы VeriSeq NIPT Services

Службы VeriSeq NIPT Services включают несколько инструментов, используемых для настройки и проверки как рабочей станции ML STAR, так и диспетчера рабочих процессов Workflow Manager. Эти инструменты не требуется использовать при нормальной работе системы, однако они могут понадобиться службе технической поддержки компании Illumina или Hamilton при поиске и устранении неполадок в системе. Эти инструменты также используются для коррекции параметров системы в связи с изменением плотности кластеров.

Запуск служб VeriSeq NIPT Services

Закройте все работающие методы, прежде чем запускать службы.

Откройте службы VeriSeq NIPT Services, воспользовавшись одним из следующих способов:

- На панели запуска приложений App Launcher выберите **VeriSeq NIPT Services** (Службы VeriSeq NIPT Services).
- На компьютере с подключением к сети перейдите к папке `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` и откройте файл метода служб VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) с помощью контроллера запусков Hamilton Run Controller.

Инструменты служб позволяют выполнять следующие операции:

- **Individual Tests** (Отдельные тесты) — тесты компонентов, используемые для поиска и устранения неполадок аппаратного обеспечения рабочей станции ML STAR.

- **Service Tools** (Инструменты служб) — инструменты, используемые для настройки диспетчера рабочих процессов Workflow Manager.

Индивидуальные тесты

Чтобы помочь устранить проблемы с аппаратным обеспечением, возникающие при работе с диспетчером рабочих процессов Workflow Manager, может потребоваться выполнить следующие системные тесты.

Тест системы	Описание
Штрих-код/автозагрузка	Проверяет правильность настройки системного блока, устройства автозагрузки AutoLoader и работоспособность системы сканирования штрих-кодов.
CPAC	Проверяет исправность установленной на приборе системы подогрева CPAC. Также проверяет правильность подключения отдельных блоков к блоку управления.
Вакуумная система BVS	Тестирует работоспособность основной вакуумной системы (BVS, basic vacuum system), установленной на приборе, чтобы убедиться в возможности включения вакуума и достижения рабочего давления.
Независимый канал	Проверяет работу независимых каналов пипетирования. Выполняет тест на способность удерживать жидкость для обнаружения утечек из каналов пипеток и проверки постоянства подаваемых объемов.
iSwap	Проверяет работу роботизированного манипулятора iSwap и подтверждает все обученные позиции на приборе в совокупности.
96-Head	Проверяет корректность работы пипеточной головки CO-RE 96. Выполняет тест на способность удерживать жидкость для обнаружения утечек из каналов пипеток и проверки постоянства подаваемых объемов.

Отдельные тесты выполняются описанным ниже образом.

1. Выберите тест, который хотите выполнить.

ПРИМЕЧАНИЕ При выполнении Full IOQ последовательно запускаются все шесть тестов.

2. Выполняйте инструкции, появляющиеся на экране, записывая все замечания о работе оборудования и возникающие системные ошибки.
3. После завершения нажмите **Abort** (Прервать), чтобы выйти из метода.

4. Если вас попросят предоставить журналы трассировки системы, созданные во время тестирования, они доступны в папке C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles, и их имена начинаются с VeriSeqNIPT_Services.

Служебные инструменты

Services Tools (Служебные инструменты) позволяют настраивать диспетчер рабочих процессов Workflow Manager и некоторые параметры анализа.

Тест системы	Описание
Настройка сервера	Настраивает и тестирует соединение между диспетчером рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager и программным обеспечением для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software. Для работы диспетчера рабочих процессов Workflow Manager необходима надежная связь между этими системами.
Настройка анализа	Используется для сброса параметров концентрации библиотеки, настроенных по умолчанию.
Инструмент Deck Teach Tool	Используется для экспорта и импорта карточек с обученными позициями из файла.

Настройка сервера

В случае изменения сетевого адреса Сервер VeriSeq Onsite Server v2 перенаправьте диспетчер рабочих процессов Workflow Manager на новый адрес следующим образом:

1. В меню Services Tools (Служебные инструменты) выберите **Server Configuration** (Настройка сервера).
2. Смените URL-адрес на новый адрес сервера VeriSeq Onsite Server.
3. Нажмите **Test Connection** (Проверить подключение), чтобы отправить тестовое сообщение. Если это сообщение не будет получено, обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina.
4. На экране System Configuration (Конфигурация системы) нажмите **OK**, а затем нажмите **Apply** (Применить) для сохранения нового адреса.

При обновлении сетевого адреса требуется также обновить SSL-сертификат для ПК, на котором запущен диспетчер рабочих процессов Workflow Manager. Выполните вход в программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 на этом ПК и ознакомьтесь с разделом [Загрузка и установка сертификата на странице 38](#).

Только сервисные инженеры компании Illumina могут изменять пароль автоматизации для рабочей станции ML STAR. Прежде чем изменять хранящийся на сервере пароль через веб-интерфейс, обязательно проследите за тем, чтобы один из членов команды сервисных

инженеров компании Illumina посетил ваш центр и обновил пароль для рабочей станции ML STAR. При обновлении пароля в веб-интерфейсе сервера без его обновления на рабочей станции ML STAR система окажется неработоспособной.

Настройка анализа

Чтобы установить значения следующих параметров, можно воспользоваться инструментом для настройки анализа Assay Configuration Tool:

- **Target Library Concentration** (Целевая концентрация библиотек) — задает значение концентрации по умолчанию для библиотек в пулах система секвенирования через диспетчер рабочих процессов Workflow Manager. Значения концентраций применяются отдельно для каждого запуска в процессе объединения. Дополнительную информацию см. в документе *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Вкладыш в упаковку программного обеспечения VeriSeq NIPT Solution v2) (документ № 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Отчет о половых хромосомах по умолчанию) — задает параметр, который будет присвоен образцам при нажатии кнопки Use Default (Использовать по умолчанию) во время подготовки образцов. Установите для этого параметра значение Yes (Да) или No (Нет).
- **Screen Type** (Тип скрининга) — определяет тип скрининга, используемый для образца. Для этого параметра можно установить значение Basic (Базовый) или Genomewide (Полногеномный).

Настройте параметры анализа как показано ниже.

1. Выберите пункт **Assay Configuration** (Настройка анализа) и задайте нужные параметры.
 - Установите нужное значение в поле Target Library Concentration (Целевая концентрация библиотек) (пг/мкл).
 - Выберите нужное значение для параметра Default Sex Chromosome Reporting (Отчет о половых хромосомах по умолчанию).
 - Выберите нужное значение типа скрининга.
2. Нажмите **Apply** (Применить).

Инструмент Deck Teach Tool

В ходе поиска и устранения неполадок вам может потребоваться экспортировать значения обученных позиций. Используйте инструмент Deck Teach Tool для создания перечня позиций и их значений.

1. Выберите инструмент **Deck Teach Tool** (Инструмент обучения палубы).
2. Нажмите **Export** (Экспортировать).

3. Расположение выходных данных по умолчанию соответствует указанному в списке. Примите расположение по умолчанию или выберите место расположения папки выходных данных для текстового файла, содержащего обученные позиции.
4. Выберите **OK**.
Инструмент Deck Teach Tool сохраняет текстовый файл, содержащий значения всех обученных позиций для лабораторного оборудования, чтобы выполнить установку диспетчера рабочих процессов Workflow Manager.
5. Нажмите **Cancel** (Отменить), чтобы вернуться на экран выбора метода.

Система секвенирования нового поколения

Введение

система секвенирования нового поколения формирует прочтения секвенирования всех образцов в пуле библиотек и связывается с VeriSeq NIPT Solution v2 через сервер VeriSeq Onsite Server.

Данные секвенирования оцениваются обработчиком результатов анализа программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software.

Принимайте во внимание следующие аспекты при использовании система секвенирования нового поколения с программным обеспечением VeriSeq NIPT Solution v2.

- Интеграция системы хранения данных.
- Производительность анализа.
- Ограничения сетевого трафика.

Секвенировать пул

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software требует наличия система секвенирования нового поколения, способного генерировать данные секвенирования подготовленного пула библиотек с соблюдением следующих условий:

- Производительность 2 × 36 парноконцевых прочтений.
- Совместимость с адаптерами индекса из набора для подготовки образцов Набор для подготовки образцов VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Метод с двумя метками.
- Автоматическое создание файлов распознавания оснований (BCL).

Интеграция системы хранения данных

Для обычного запуска секвенирования с помощью VeriSeq NIPT Solution v2 требуется 25–30 Гбайт свободного места для данных система секвенирования нового поколения. Фактический объем данных может быть разным в зависимости от итоговой плотности кластеров. На сервере VeriSeq Onsite Server предоставляется более 7,5 ТБ дискового пространства, этого достаточно для проведения около 300 запусков секвенирования ($7500/25 = 300$).

Для хранения данных система секвенирования нового поколения необходимо подключить к серверу VeriSeq Onsite Server одним из следующих способов:

- Используйте сервер VeriSeq Onsite Server как временное хранилище данных. В такой конфигурации устройство подключается непосредственно к серверу и хранит данные на локальном диске.
- Лабораториям с высокой производительностью следует использовать сетевые устройства хранения данных (NAS). Настройте система секвенирования нового поколения таким образом, чтобы данные секвенирования сохранялись непосредственно в указанную папку в сетевом устройстве хранения данных NAS.

В этом случае сервер VeriSeq Onsite Server настраивается на мониторинг определенного расположения в NAS, что позволяет ему отслеживать предстоящие запуски секвенирования. Для увеличения производительности можно добавить несколько система секвенирования нового поколения. Более подробную информацию о том, как подключить NAS к серверу, см. в разделе [Управление общим сетевым диском на странице 36](#).

Более подробную информацию о том, как подключить система секвенирования нового поколения к серверу или NAS, см. в руководстве пользователя для данной системы.

Производительность анализа

Обработка данных для одного запуска секвенирования с применением процедуры анализа VeriSeq NIPT обычно занимает около 5 часов. Увеличивая производительность лаборатории, следует учитывать, что один сервер способен обрабатывать не более четырех запусков в сутки, что в сумме составляет $48 \text{ образцов} \times 4 = 192 \text{ образца}$ в сутки. Для получения информации о других решениях для увеличения производительности обращайтесь в отдел технической поддержки компании Illumina.

Ограничения сетевого трафика

Программное обеспечение VeriSeq NIPT Solution v2 использует локальную вычислительную сеть лаборатории (LAN, Local Area Network) для передачи данных между система секвенирования нового поколения, сервером VeriSeq Onsite Server и NAS (если настроено его использование). При повышении производительности для работы с образцами необходимо учитывать следующие ограничения для трафика в инфраструктуре ИТ:

- Передача среднего объема данных (25 Гбайт в течение приблизительно 10 часов) происходит со скоростью около 0,7 Мбит/с на каждый система секвенирования.
- Инфраструктура лаборатории также может обслуживать другие источники трафика, которые следует учитывать.

Диспетчер локальных запусков VeriSeq NIPT Local Run Manager

Если вы используете система секвенирования нового поколения, в которой имеется модуль диспетчера локальных запусков VeriSeq NIPT Local Run Manager, к секвенированию следует подготовиться следующим образом.

1. Нажмите **Create Run** (Создать запуск) в диспетчере локальных запусков Диспетчер локальных запусков VeriSeq NIPT Local Run Manager.
2. Выберите **VeriSeq NIPT** в раскрывающемся меню.
3. Заполните следующие поля:
 - Run Name (Название запуска) (должно быть новым и уникальным)
 - Run Description (Описание запуска) (необязательно)
 - Pool Barcode (Штрих-код пула)



ВНИМАНИЕ!

Штрих-код пула, введенный в модуле диспетчера локальных запусков Local Run Manager, должен совпадать со штрих-кодом пула, введенным в диспетчере рабочих процессов Workflow Manager. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software отклоняет запуски с неправильными настройками и может потребовать повторить секвенирование. Штрих-коды пулов должны быть новыми и уникальными. Ранее отсканированные штрихкоды нельзя использовать повторно, даже если событие объединения не произошло. Для повторно инициированных серий требуется чистая незарегистрированная пробирка. Анализ не выполняется, если штрих-код связан с ранее проанализированной серией или любыми событиями прерванного объединения.

4. Нажмите **Save Run** (Сохранить запуск).
После окончания настройки запуска можно запустить его с помощью программного обеспечения прибора.

Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2

Введение

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2, которое выдает статистику для оценки числа копий хромосом в исследуемых образцах и позволяет определить анеуплоидию в выбранных для анализа хромосомах. Набор хромосом для анализа зависит от выбранного типа скрининга: базовый (хромосомы 21, 18, 13, X и Y) или полногеномный (все хромосомы). Если выбран вариант полногеномного анализа, программное обеспечение также проверяет наличие субхромосомных участков с увеличенным или уменьшенным числом копий в аутосоме. Прибор для секвенирования нового поколения выдает входные данные для анализа в виде парноконцевых прочтений 36 оснований.

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 работает на сервере Сервер VeriSeq Onsite Server v2. Сервер VeriSeq Onsite Server является центральным компонентом решения VeriSeq NIPT Solution v2 и выполняет функции связующего звена между диспетчером рабочих процессов Диспетчер рабочих процессов VeriSeq NIPT Workflow Manager, система секвенирования нового поколения и пользователем.

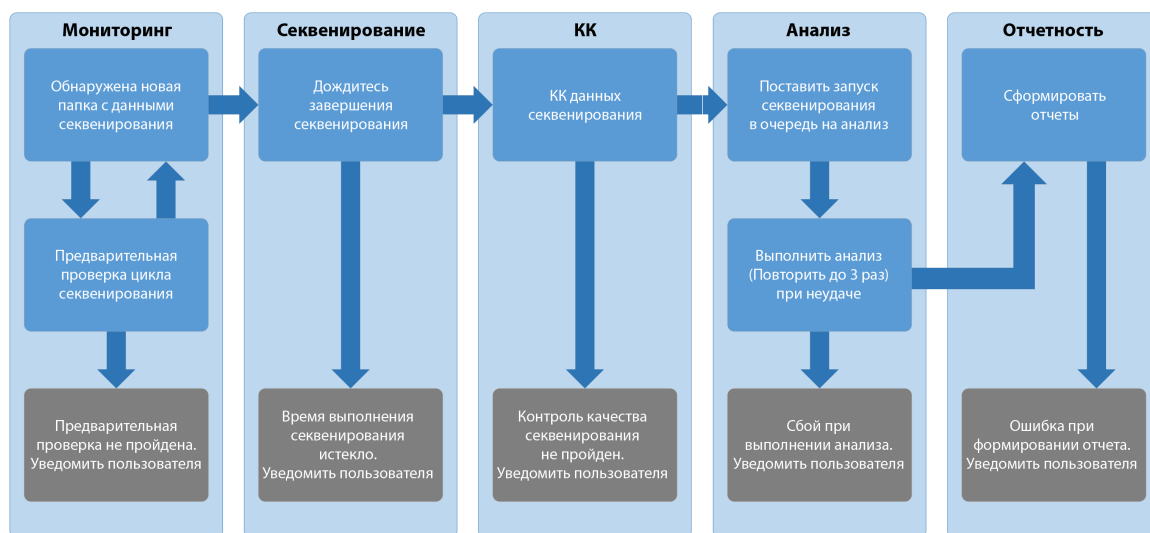
Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software сопоставляет прочтения с эталонным геномом человека и выполняет анализ прочтений, которые выравниваются по уникальному расположению или участку генома. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software исключает дублирующие прочтения и участки, связанные с высокой вариабельностью в охвате при сравнении с эуплоидными образцами. Данные секвенирования нормализуются по содержанию нуклеотидов, а также с целью коррекции влияния серии и других источников нежелательной вариабельности. Информация о длине фрагмента ссДНК определяется с помощью секвенирования методом парноконцевых прочтений. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software также анализирует статистику охвата секвенирования на участках, которые, по имеющейся информации, содержат большое количество фетальной или материнской ссДНК. Данные, полученные в результате анализа длины и охвата фрагментов, используются для оценки доли фетальной фракции (FF) для каждого образца.

Для каждого варианта скрининга, выбранного для образца в меню анализа, программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software сообщает, была ли обнаружена аномалия. В базовом скрининге все аномалии являются анеуплоидиями. В полногеномном скрининге аномалия может быть анеуплоидией либо частичной делецией или дупликацией.

Компоненты Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software постоянно выполняет запуски и отслеживает новые данные секвенирования по мере их добавления в папку Input (Входные данные) на сервере VeriSeq Onsite Server. Если идентифицирован новый запуск секвенирования, процесс происходит следующим образом.

Рисунок 3 Схема потоков данных



1. **Мониторинг.** Предварительная проверка правильности выполнения нового запуска секвенирования. Когда программное обеспечение обнаруживает новый запуск секвенирования, выполняются следующие проверки:
 - а. Проверяется соответствие параметров запуска ожидаемым значениям.
 - б. Проточная ячейка связывается с известной имеющейся пробиркой пула.
 - в. Выдается подтверждение того, что пул ранее не обрабатывался. Система не позволяет выполнять повторные запуски.
 При сбое какой-либо из проверок пользователь получает соответствующее уведомление по электронной почте и через журнал оповещений в веб-интерфейсе пользователя.
2. **Секвенирование.** Осуществляется непрерывный мониторинг на предмет завершения запуска секвенирования. Устанавливается таймер, определяющий время окончания выполнения запуска. По истечении установленного времени пользователь получает уведомление по электронной почте и через журнал оповещений в веб-интерфейсе пользователя.
3. **Контроль качества.** Проверяются созданные система секвенирования файлы InterOp QC. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software проверяет общее количество кластеров, плотность кластеров и показатели качества прочтений. Инструкции по интерпретации показателей контроля качества InterOp

см. в *SPуководство пользователя программного обеспечения Sequencing Analysis Viewer (документ № 15020619)*. Если критерии контроля качества не выполнены, пользователь получает уведомление по электронной почте и через журнал оповещений в веб-интерфейсе пользователя.

4. **Анализ.** Обеспечивается управление очередью анализа для нескольких запусков секвенирования, выполняемых различными приборами, настроенными для работы с сервером. Сервер обрабатывает одно задание по анализу за раз в порядке поступления (FIFO, First In, First Out). Следующий в очереди запланированный анализ запускается после успешного завершения предыдущего. Если запуск анализа завершился сбоем или истекло время для его выполнения, программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software будет автоматически выполнять перезапуск анализа до трех раз. После каждого сбоя пользователь будет получать уведомление по электронной почте и через журнал оповещений в веб-интерфейсе пользователя.
5. **Отчетность.** После завершения анализа формируется отчет, содержащий окончательные результаты. Если возник сбой и отчет не сформирован, пользователь получит уведомление по электронной почте и через журнал оповещений в веб-интерфейсе пользователя.

Задачи Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software выполняет как автоматизированные, так и запускаемые пользователем задачи.

Автоматизированные задачи

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software выполняет следующие автоматизированные задачи:

- **Подготовка образцов, сверка и хранение журналов** — по окончании каждого этапа формируется набор файлов выходных данных, которые хранятся в подпапке с журналами процессов, расположенной в папке выходных данных. С описанием структуры файлов отчетов можно ознакомиться в разделе [Структура файлов отчетов на странице 58](#), а более подробно — в разделе [Отчеты о процессах на странице 88](#).
- **Формирование оповещений электронной почты и уведомлений об отчетах** — осуществляет контроль состояния валидности серии, пула и образца на этапах подготовки образцов и контроля качества данных секвенирования, а также результатов анализа каждого образца. На основании результатов этих проверок программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software принимает решение о необходимости продолжения процесса и о том, следует ли создавать отчет о полученных результатах. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay

Software прерывает процесс, если по результатам контроля качества серия или пул инвалидируются. Пользователю направляется уведомление по электронной почте и создается отчет, а в веб-интерфейсе записывается сообщение об ошибке.

- **Анализ данных последовательностей** — выполняет анализ исходных данных последовательностей по каждому образцу, мультиплексированному в пуле, с помощью встроенного программного обеспечения NIPT Analysis Software. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software определяет показатель анеуплоидии для каждого образца. Система не предоставляет отчеты с результатами по образцам, которые были инвалидированы или отменены пользователем. Для образцов, не удовлетворяющих критериям контроля качества, приводится четкое обоснование причин сбоя, однако результаты по сбойному образцу не предоставляются. Дополнительную информацию см. в разделе [Отчет о результатах НИПТ на странице 65](#).
- **Создание файла результатов** — результаты предоставляются для образца в формате файла с табуляцией в качестве разделителя значений, который сохраняется в папке выходных данных. Дополнительную информацию см. в разделе [Отчет о результатах НИПТ на странице 65](#).
- **Формирование отчетов** — программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software предоставляет дополнительную информацию о результатах, уведомления и отчеты о процессах. Дополнительную информацию см. в разделе [Системные отчеты на странице 58](#).

- **Инвалидация образцов, пулов и серий**

- **Инвалидация образцов** — программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software отмечает отдельные образцы как инвалидированные, если пользователь:
 - Явным образом инвалидирует образец.
 - Инвалидирует весь планшет во время подготовки библиотек перед созданием пулов.

В случае если отдельный образец отмечен как инвалидированный, отчет об инвалидации образцов формируется автоматически, см. раздел [Отчет об инвалидации образцов на странице 86](#).

- **Формирование отчета об инвалидации пулов и серий** — инвалидировать пулы и серии может только пользователь. Система не обрабатывает инвалидированные пулы. Пулы, уже созданные с использованием инвалидированной серии, не признаются инвалидированными автоматически и могут в дальнейшем обрабатываться системой. Однако создание новых пулов с использованием инвалидированной серии невозможно. Если пул инвалидируется, система выдает отчет о запросе на повторный анализ пула при соблюдении следующих условий:
 - Серия является действительной.
 - Для этой серии больше нет доступных пулов.
 - Допустимое количество пулов, которые можно создать из этой серии, не исчерпано.

Дополнительную информацию см. в разделе [Отчет о запросе на повторный анализ пула на странице 88](#).

- **Проведение повторных анализов**

- **Сбои пулов** — сбои при обработке пулов чаще всего связаны с тем, что они не прошли проверку на соответствие показателям контроля качества секвенирования. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software не продолжает обработку таких пулов, если запуск был прерван. Выполните повторное секвенирование, воспользовавшись второй аликвотой пула с корректировкой соотношения пула и HT1, концентрации пула или и того, и другого.
- **Сбои образцов** — программное обеспечение при необходимости позволяет повторно проанализировать сбойные образцы. Сбойные образцы необходимо включить в новую серию и подвергнуть повторной обработке на всех этапах анализа.
- **Повторный запуск** — система не выполняет повторный анализ пулов с образцами, которые уже обрабатывались ранее и были успешно зарегистрированы. Запустите анализ образца повторно, включив его в новую серию.

Задачи пользователя

Программное обеспечение VeriSeq NIPT Solution v2 дает пользователям возможность выполнять следующие задачи.

С помощью диспетчера рабочих процессов Workflow Manager:

- Отмечать следующие элементы как инвалидированные:
 - Отдельный образец.
 - Все образцы в серии.
 - Все образцы, связанные с пулом.
- Отмечать заданный образец как отмененный. После этого программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software пометит результат в итоговом отчете о результатах как отмененный.

С помощью программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software:

- Настраивать программное обеспечение, которое необходимо установить и интегрировать в сетевую инфраструктуру лаборатории.
- Менять такие параметры конфигурации, как сетевые настройки, расположение общих папок и обеспечивать управление учетными записями пользователей.
- Просматривать статус системы и серии, отчеты о результатах и обработке серий, журналы действий и аудита, а также результаты анализов.

ПРИМЕЧАНИЕ Возможность выполнять задачи зависит от прав, имеющихся у пользователей. Дополнительную информацию см. в разделе [Назначение ролей пользователей на странице 34](#).

Обработчик секвенирования

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software управляет запусками секвенирования, выполняемыми специальными инструментами, с обработчика секвенирования. Он идентифицирует новые запуски секвенирования, проверяет параметры запуска и сопоставляет штрих-код пула с известным пулом, созданным в ходе подготовки библиотеки. При невозможности выполнить сопоставление выдается уведомление для пользователя и обработка запуска секвенирования останавливается.

После успешного завершения процедуры проверки программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software продолжает следить за ходом секвенирования до его завершения. Завершенные запуски секвенирования помещаются в очередь для выполнения анализа с помощью обработчика процедур анализа (подробнее см. раздел [Обработчик процедур анализа на странице 28](#)).

Совместимость запусков секвенирования

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software анализирует только те запуски секвенирования, которые совместимы с рабочим процессом анализа ссДНК.

Для распознавания оснований используйте только совместимые методы секвенирования и версии программного обеспечения.

ПРИМЕЧАНИЕ Выполняйте регулярный мониторинг показателей производительности данных секвенирования, чтобы гарантировать, что качество данных соответствует спецификациям.

Модуль диспетчера локальных запусков Диспетчер локальных запусков VeriSeq NIPT Local Run Manager осуществляет настройку секвенирования с использованием следующих параметров прочтения:

- Запуск секвенирования парных концевых фрагментов с 2 × 36 циклами считывания.
- Двукратное индексирование с двумя прочтениями восьми пар индексируемых оснований.

Обработчик процедур анализа

Обработчик процедур анализа запускает процедуру анализа с целью обнаружения анеуплоидии. Процедура позволяет обрабатывать один запуск секвенирования за раз со средней продолжительностью не более 5 часов на один пул. Если анализ не успеет обработать пул или анализ не завершится из-за сбоя питания либо истечения времени, обработчик процедур анализа автоматически перезапустит запуск секвенирования. Если обработку пула не удастся завершить три раза подряд, обработчик процедур анализа отметит запуск как неудачный и выдаст сообщение об ошибке.

Успешно завершившийся запуск анализа инициирует формирование отчета о результатах НИПТ. Дополнительную информацию см. в разделе [Отчет о результатах НИПТ на странице 65](#).

Требования к продолжительности рабочего процесса и объему хранилища данных

Для процесса анализа ссДНК действуют следующие ограничения, касающиеся продолжительности рабочего процесса и объема хранилища данных.

Параметр	Значение по умолчанию
Максимальная продолжительность секвенирования	20 часов
Максимальная продолжительность анализа	10 часов
Минимальная рабочая зона для хранения данных	900 ГБ

Веб-интерфейс пользователя

У программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software имеется локальный пользовательский веб-интерфейс, позволяющий легко получать доступ к серверу VeriSeq Onsite Server из любого расположения в сети. Пользовательский веб-интерфейс имеет перечисленные ниже функции.

ПРИМЕЧАНИЕ Веб-интерфейс программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software не работает с мобильными устройствами.

- **View recent activities** (Просмотр последних действий) — отображает этапы, выполненные во время проведения анализа. О многих из этих действий пользователь узнает через систему оповещений по электронной почте. Дополнительную информацию см. в разделе [Уведомления программного Assay Software \(обеспечения анализа\) на странице 99](#).
- **View errors and alerts** (Просмотр ошибок и оповещений) — указывает на проблемы, которые могут помешать дальнейшему проведению анализа. Сообщения об ошибках и оповещения направляются пользователю через систему уведомлений по электронной почте. Дополнительную информацию см. в разделе [Уведомления программного Assay Software \(обеспечения анализа\) на странице 99](#).
- **Configure the server network settings** (Настройка сетевых параметров сервера) — персонал компании Illumina, как правило, настраивает сеть во время установки системы. Если для локальной сети потребуются изменения в ИТ-среде, может потребоваться выполнить соответствующие модификации. Дополнительную информацию см. в разделе [Настройка параметров сети и сервера на странице 38](#).
- **Manage server access** (Управление доступом к серверу) — сервер VeriSeq Onsite Server предоставляет доступ уровня администратора и оператора. Сотрудники с таким уровнем доступа могут просматривать журналы действий, оповещений и ошибок, а также изменять настройки использования сети и сопоставления данных. Дополнительную информацию см. в разделе [Управление пользователями на странице 34](#).
- **Configure sequencing data folder** (Настройка папки с данными секвенирования) — данные секвенирования по умолчанию хранятся на сервере. Однако для расширения дискового пространства можно добавить центральное хранилище NAS. Дополнительную информацию см. в разделе [Подключение дисков на сервере на странице 50](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Настройка списка подписчиков для рассылки уведомлений по электронной почте) — управление списком подписчиков для получения уведомлений по электронной почте, содержащих сообщения об ошибках и оповещения о ходе выполнения анализа. Дополнительную информацию см. в разделе [Настройка системных уведомлений по электронной почте на странице 40](#).

- **Reboot or shutdown the server** (Перезагрузка или выключение сервера) — выполнение перезагрузки или выключения сервера в случае необходимости. Перезагрузка или выключение могут потребоваться для того, чтобы вступили в силу настройки конфигурации или для устранения сбоя в работе сервера. Дополнительную информацию см. в разделах [Перезагрузка сервера на странице 51](#) и [Выключение сервера на странице 52](#).
- **Configure database backup encryption** (Настройка шифрования резервных копий баз данных) — обеспечивает шифрование и установку пароля шифрования для резервных копий серверных баз данных. Эта функция также позволяет создавать временные незашифрованные резервные копии. Дополнительную информацию см. в разделе [Настройка шифрования резервных копий на странице 41](#).
- **Configure network passwords** (Настройка сетевых паролей) — установка сетевых паролей для обмена данными между сервером, система секвенирования и рабочей станцией VeriSeq NIPT Microlab STAR. Дополнительную информацию см. в разделе [Настройка сетевых паролей на странице 42](#).

Лицензионное соглашение с конечным пользователем

Во время первого входа в веб-интерфейс вас попросят принять лицензионное соглашение с конечным пользователем (EULA, End User License Agreement). Для загрузки лицензионного соглашения на свой компьютер нажмите **Download EULA** (Загрузить EULA). Программа потребует принять лицензионное соглашение, прежде чем позволит продолжить работу с веб-интерфейсом.

После принятия условий лицензионного соглашения вы сможете вернуться на страницу EULA и при необходимости загрузить документ.

Настройка веб-интерфейса

Нажмите на значок Settings (Настройки), чтобы открыть раскрывающийся список настроек. Настройки отображаются в зависимости от роли пользователя и предоставленных ему прав. Дополнительную информацию см. в разделе [Назначение ролей пользователей на странице 34](#).

ПРИМЕЧАНИЕ Лаборанты не имеют права доступа к этим функциям.

Настройка	Описание
User Management (Управление пользователями)	Добавление, подключение/отключение пользователей и изменение учетных данных пользователей. Только для сервисных инженеров и администраторов.

Настройка	Описание
Настройка электронной почты	Изменение списка подписчиков для рассылки уведомлений по электронной почте.
Смена пароля общей папки	Смена пароля пользователя для работы с общими папками на сервере VeriSeq Onsite Server. Пароль может состоять только из цифр и букв.
Настройка отчетов	Только для сервисных инженеров или администраторов.
Перезагрузка сервера	Только для сервисных инженеров или администраторов.
Выключение сервера	Только для сервисных инженеров или администраторов.

Вход в веб-интерфейс

Вход в интерфейс программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software выполняется следующим образом.

- Откройте один из указанных ниже веб-браузеров на компьютере, подключенному к той же сети, что и сервер VeriSeq Onsite Server:
 - Chrome v69 или более поздней версии
 - Firefox v62 или более поздней версии
 - Internet Explorer v11 или более поздней версии
- Введите IP-адрес или имя сервера, предоставленные компанией Illumina во время установки, аналогичные `https://<IP-адрес сервера VeriSeq Onsite Server>/login`. (например, `https://10.10.10.10/login`).
- При появлении предупреждения об угрозе для безопасности браузера добавьте исключение безопасности, чтобы перейти к экрану входа в систему.
Предупреждение об угрозе для безопасности указывает на то, что на компьютере не установлен SSL-сертификат. Для установки этого сертификата следуйте инструкциям из раздела [Загрузка и установка сертификата на странице 38](#).
- На экране входа введите чувствительные к регистру имя пользователя и пароль, предоставленные компанией Illumina, а затем нажмите **Log In** (Вход).

ПРИМЕЧАНИЕ Через 10 минут бездействия программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software автоматически завершает сеанс работы текущего пользователя.

Панель инструментов

После входа в систему на экране отображается панель инструментов программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2. Панель инструментов — это главное окно навигации. Чтобы вернуться к панели инструментов, когда вам это потребуется, выберите пункт меню **Dashboard** (Панель инструментов).

На панели инструментов всегда отображаются 50 последних зафиксированных действий (если их менее 50, отображаются только зафиксированные). Чтобы вывести на экран данные о 50 предыдущих действиях и просмотреть историю действий, нажмите **Previous** (Предыдущие действия) в правом нижнем углу таблицы действий.

Просмотр последних действий

Во вкладке Recent Activities (Последние действия) содержится краткое описание последних действий программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software и сервера VeriSeq Onsite Server.

Ф.И.О.	Описание
Время создания	Дата и время выполнения действия.
Пользователь	Если применимо, также указывается пользователь, выполнивший это действие.
Подсистема	Объект или процесс, выполнивший действие, например пользователь, анализ или конфигурация.
Подробная информация	Описание действия.
Уровень	Уровень, присвоенный действию; один из следующих вариантов: • Activity (Действие) — указывает действие, выполненное на сервере, например перезагрузку системы или вход/выход пользователя. • Notice (Уведомление) — сообщает об этапе, выполнение которого закончилось ошибкой. Например, инвалидация образца или сбой контроля качества. • Warning (Предупреждение) — сообщает о возникновении ошибки во время нормального выполнения действий и штатной работы аппаратного обеспечения. Например, предупреждение о нераспознанных параметрах запуска или сбое анализа.

Просмотр последних ошибок

Вкладка Recent Errors (Последние ошибки) содержит краткое описание последних ошибок программного обеспечения и сервера.

Ф.И.О.	Описание
Время создания	Дата и время выполнения действия.
Пользователь	Если применимо, также указывается пользователь, выполнивший это действие.
Подсистема	Объект или процесс, выполнивший действие, например пользователь, анализ или конфигурация.
Подробная информация	Описание действия.
Уровень	Уровень, присвоенный действию; один из следующих вариантов: • Urgent (Авария) — серьезная аппаратная ошибка, ставящая под угрозу работу системы. Обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina. • Alert (Оповещение) — ошибка при нормальном режиме работы. Например, повреждение диска, недостаточное количество свободного места на диске или проблема с настройками, которые препятствуют формированию отчетов или отправке уведомлений по электронной почте. • Error (Ошибка) — ошибка системы или сервера, возникшая в процессе нормальной работы. Например, проблема с файлом конфигурации или сбой в работе аппаратного обеспечения.

Просмотр состояния системы и оповещений

На вкладке **Server Status** (Состояние сервера) отображается приведенная ниже информация.

- **Date** (Дата) — текущая дата и время.
- **Time zone** (Часовой пояс) — часовой пояс, настроенный на сервере. Информация о часовом поясе используется для электронной почты, оповещений, даты и времени формирования отчетов.
- **Hostname** (Имя хоста) — имя системы состоит из имени хоста сети и имени службы доменных имен (DNS).
- **Disk space usage** (Использование дискового пространства) — процент дискового пространства, которое в настоящее время используется для хранения данных.
- **Software** (Программное обеспечение) — нормативная конфигурация программного обеспечения (например, CE-IVD).
- **Version** (Версия) — Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 версия.

В сводке также может отображаться кнопка **Server alarm** (Аварийный сигнал сервера), отключающая аварийный сигнал RAID контроллера. Эта кнопка отображается только для администраторов. Если вы нажали эту кнопку, обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina за дополнительной помощью.

Управление пользователями

ПРИМЕЧАНИЕ Только инженеры, занимающиеся техническим обслуживанием, и администраторы имеют право добавлять, изменять или удалять разрешения для лаборантов и других пользователей на своем уровне.

Назначение ролей пользователей

Роли пользователей определяют их права доступа и права на выполнение определенных задач.

Роль	Описание
Сервисный инженер	Сервисный инженер компании Illumina: выполняет первоначальную установку и настройку системы (в том числе создает учетную запись администратора). Помимо этого, он занимается поиском и устранением неполадок, ремонтом серверов, настройкой и изменением параметров конфигурации, а также обеспечивает постоянную поддержку программного обеспечения.
Администратор	Администратор лаборатории: устанавливает и обновляет параметры конфигурации, осуществляет управление учетными записями пользователей, формирует список подписчиков на рассылку по электронной почте, меняет пароль общей папки, перезагружает и выключает сервер.
Лаборант	Лаборант: следит за состоянием системы и оповещениями.

Добавление пользователей

Во время первоначальной установки сервисный инженер компании Illumina добавляет пользователя с правами администратора.

Добавление пользователя выполняется следующим образом.

1. На экране User Management (Управление пользователями) выберите **Add New User** (Добавить нового пользователя).

ПРИМЕЧАНИЕ Все поля обязательны для заполнения.

2. Введите имя пользователя. Действуют следующие ограничения:

- Можно использовать только цифры и буквы в нижнем регистре (a—z и 0—9).
- Имя должно состоять из 4—20 символов и содержать хотя бы одну цифру.
- Первый символ не может быть цифрой.

ПРИМЕЧАНИЕ Имя пользователя не чувствительно к регистру.

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software использует имена пользователей для авторизации лиц, участвующих в различных этапах обработки анализов, и для взаимодействия с программным обеспечением для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Введите полное имя пользователя. Полное имя отображается только в профиле пользователя.
4. Введите и подтвердите пароль.
Пароль должен состоять из 8—20 символов и содержать как минимум одну заглавную букву, одну строчную букву и одну цифру.
5. Введите адрес электронной почты пользователя.
Для каждого пользователя требуется уникальный адрес электронной почты.
6. Выберите необходимую роль пользователя из раскрывающегося списка.
7. Установите флажок для поля **Active** (Активный), чтобы активировать пользователя сразу же, или снимите флажок, чтобы активировать пользователя позже (т. е. после прохождения обучения).
8. Дважды нажмите **Save** (Сохранить) для сохранения и подтверждения изменений.
После этого новый пользователь отобразится на экране User Management (Управление учетными записями пользователей).

Изменение данных пользователей

Вносить изменения в данные пользователей можно следующим образом.

1. На экране User Management (Управление пользователями) выберите User name (Имя пользователя).
2. Внесите необходимые изменения в информацию о пользователе, а затем нажмите **Save** (Сохранить).
3. Снова нажмите **Save** (Сохранить), чтобы подтвердить изменения.
Внесенные изменения о пользователе отобразятся на экране управления пользователями.

Отключение пользователей

Отключить пользователя можно следующим образом:

1. На экране User Management (Управление пользователями) выберите User name (Имя пользователя).

2. Снимите флажок **Activate** (Подключить), а затем нажмите **Save** (Сохранить).
3. В появившемся сообщении с запросом на подтверждение нажмите **Save** (Сохранить).
На экране User Management (Управление учетными записями пользователей) статус пользователя поменяется на Disabled (Отключен).

Управление общим сетевым диском

ПРИМЕЧАНИЕ Только инженеры, занимающиеся техническим обслуживанием, и администраторы имеют право добавлять, изменять или удалять места расположения папок с общим доступом.

Добавление общего сетевого диска

Настройте систему так, чтобы данные секвенирования хранились не на сервере, подключенном к системе секвенирования, а на выделенном сетевом устройстве хранения данных (NAS). NAS может обеспечить большую емкость для хранения и непрерывного резервного копирования данных.

1. На панели инструментов выберите **Folders** (Папки).
2. Нажмите **Add folder** (Добавить папку).
3. Введите следующие данные, предоставленные системным администратором:
 - **Location** (Расположение) — полный путь к расположению сетевого устройства хранения данных, в том числе к папке, в которой хранятся данные.
 - **Username** (Имя пользователя) — имя пользователя, назначенное для сервера VeriSeq Onsite Server при обращении к сетевому устройству хранения данных.
 - **Password** (Пароль) — пароль, назначаемый для VeriSeq Onsite Server при обращении к сетевому устройству хранения данных.
4. Нажмите **Save** (Сохранить).
5. Нажмите **Test** (Тест), чтобы проверить подключение к NAS.
Если подключение завершается ошибкой, уточните у системного администратора имя сервера, расположение, имя пользователя и пароль.
6. Чтобы применить изменения, перезагрузите сервер.

ПРИМЕЧАНИЕ Настройки общего сетевого диска поддерживают использование только одной папки данных секвенирования.

Изменение параметров общего сетевого диска

1. На панели инструментов выберите **Folders** (Папки).

2. Измените путь расположения и нажмите **Save** (Сохранить).
3. Нажмите **Test** (Тест), чтобы проверить подключение к NAS.
Если подключение завершается ошибкой, уточните у системного администратора имя сервера, расположение, имя пользователя и пароль.

Удаление общего сетевого диска

1. На панели инструментов выберите **Folders** (Папки).
2. Выберите путь к расположению, который необходимо изменить.
3. Нажмите **Delete** (Удалить) для удаления папки секвенирования на внешнем диске.

Настройка параметров сети и сертификатов

При первоначальной установке сервисный инженер компании Illumina использует экран Network Configuration (Настройка параметров сети), чтобы настроить параметры сети и сертификаты.

ПРИМЕЧАНИЕ Правом на изменение параметров сети и сертификатов обладают только сервисные инженеры и администраторы.

1. Нажмите **Configuration** (Настройка) на панели инструментов
2. Откройте вкладку **Network Configuration** (Настройка параметров сети) и выполните необходимую настройку параметров сети.
3. Откройте вкладку **Certification Configuration** (Настройка сертификатов), чтобы создать сертификат SSL.

Настройка параметров сертификатов

Сертификат уровня защищенных сокетов (SSL) — это файл данных, обеспечивающий безопасное соединение между сервером VeriSeq Onsite Server и браузером.

1. На вкладке Certificate Configuration (Настройка сертификата) можно настроить следующие параметры SSL-сертификата:
 - **Laboratory Email** (Электронная почта лаборатории) — контактная электронная почта лаборатории, в которой выполняется тестирование (требуется действительный адрес электронной почты).
 - **Organization Unit** (Структурное подразделение) — отдел.
 - **Organization** (организация) — название лаборатории, выполняющей тестирование.
 - **Location** (Местонахождение) — фактический адрес лаборатории.
 - **State** (Штат/область) — штат/область, в которой находится лаборатория.
 - **Country** (Страна) — страна, в которой находится лаборатория.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** — идентификационный номер сертификата.

Алгоритм SHA1 (Защищенный алгоритм хеширования 1) гарантирует, что при работе с программным обеспечением для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 пользователи не будут получать предупреждения о сертификатах. SHA1 отображается после создания или восстановления сертификата. Дополнительную информацию см. в разделе [Восстановление сертификата на странице 39](#).

2. Нажмите **Save** (Сохранить), чтобы применить внесенные изменения.

Настройка параметров сети и сервера

ПРИМЕЧАНИЕ Согласовывайте все изменения настроек сети и сервера с системным администратором, чтобы избежать ошибок при подключении к серверу.

1. На вкладке Network Configuration (Сетевая конфигурация) можно настроить следующие параметры сети и сервера VeriSeq Onsite Server:
 - **Static IP Address** (Статический IP-адрес) — IP-адрес, назначенный для сервера VeriSeq Onsite Server.
 - **Subnet Mask** (Маска подсети) — маска подсети локальной сети.
 - **Default Gateway Address** (Адрес шлюза по умолчанию) — IP-адрес маршрутизатора по умолчанию.
 - **Hostname** (Имя хоста) — имя для доступа на сервер VeriSeq Onsite Server в сети (по умолчанию обозначается localhost).
 - **DNS Suffix** (DNS-суффикс) — назначенный DNS-суффикс.
 - **Nameserver 1 and 2** (DNS-сервер 1 и 2) — IP-адреса или имена DNS-серверов.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Сервер времени NTP 1 и 2) — серверы для синхронизации времени по протоколу NTP.
 - **MAC Address** (MAC-адрес) — MAC-адрес сервера в сети (только чтение).
 - **Timezone** (Часовой пояс) — локальный часовой пояс сервера.
2. Убедитесь в правильности введенных данных и нажмите **Save** (Сохранить), чтобы перезагрузить сервер и применить внесенные изменения.



ВНИМАНИЕ!

Неправильные настройки могут привести к нарушению соединения с сервером.

Загрузка и установка сертификата

Чтобы загрузить и установить SSL-сертификат для программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 выполните следующие действия:

1. Нажмите **Configuration** (Настройка) на панели инструментов
2. Откройте вкладку **Certification Configuration** (Настройка сертификатов).

3. На экране Network Configuration (Настройки сетевого подключения) выберите **Download Certificate** (Загрузить сертификат).

Будет выполнена загрузка файла root_cert.der.

ПРИМЕЧАНИЕ Если появится запрос на сохранение файла, выберите расположение, которое легко запомнить. Если нет, укажите место для загрузки по умолчанию. Некоторые браузеры автоматически сохраняют файл в папке Downloads (Загрузки).

4. Перейдите к папке на компьютере, в которой сохранен файл.
5. Нажмите правой кнопкой мыши файл **root_cert.der** и выберите пункт **Install Certificate** (Установить сертификат).
6. Если откроется окно с предупреждением об угрозе безопасности, нажмите **Open** (Открыть), чтобы открыть файл.
Откроется Certificate Import Wizard (Мастер импорта сертификатов).
7. В окне приветствия мастера импорта сертификатов выберите **Local Machine** (Локальный компьютер) в качестве расположения хранилища, а затем нажмите **Next** (Далее).
8. Выберите вариант **Place all certificates in the following store** (Помещать все сертификаты в указанное хранилище), а затем нажмите кнопку **Browse...** (Обзор).
9. В окне выбора хранилища для сертификата нажмите **Trusted Root Certification Authorities** (Доверенные корневые центры сертификации), а затем **OK**.
10. Убедитесь, что в поле Certificate Store отображается Trusted Root Certification Authorities (Доверенные корневые центры сертификации), а затем нажмите **Next** (Далее).
11. В заключительном окне мастера импорта сертификатов нажмите **Finish** (Готово).
12. Если появится окно с предупреждением об угрозе для безопасности, нажмите **Yes** (Да), чтобы установить сертификат.
13. В диалоговом окне, сообщающем об успешном импорте, нажмите **OK**, чтобы выйти из мастера импорта сертификатов.

Восстановление сертификата

ПРИМЕЧАНИЕ Правами на восстановление сертификатов и перезагрузку системы обладают только сервисные инженеры и администраторы.

Для восстановления сертификата после смены сети или настроек сертификата выполните следующие действия:

1. Выберите **Regenerate Certificate** (Восстановление сертификата) на экране Network Configuration (Настройки сетевого подключения).

2. Нажмите **Regenerate Certificate and Reboot** (Восстановить сертификат и перезагрузить), чтобы продолжить, или **Cancel** (Отмена), чтобы выйти.

Настройка системных уведомлений по электронной почте

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 взаимодействует с пользователями, отправляя уведомления о ходе выполнения анализа и оповещения об ошибках или требуемых действиях по электронной почте. Информацию об уведомлениях, отправляемых системой по электронной почте, см. в разделе [Уведомления программного Assay Software \(обеспечения анализа\) на странице 99](#).

Проверьте, чтобы в настройках спама было разрешено получать уведомления с сервера. Уведомления по электронной почте отправляются из учетной записи `VeriSeq@<customer_email_domain>`, где `<customer_email_domain>` (почтовый домен клиента) определяется местным ИТ-отделом во время установки сервера.

Создание списка подписчиков рассылки по электронной почте

Уведомления по электронной почте рассылаются подписчикам из заданного списка.

Этот список задается следующим образом:

1. На панели инструментов нажмите значок **Settings** (Настройки).
2. Нажмите **Email Configuration** (Настройка электронной почты).
3. Введите адреса электронной почты, разделенные запятыми, в поле **Subscribers** (Подписчики). Проверьте правильность ввода адресов электронной почты. Программа не проверяет правильность формата адреса электронной почты.
4. Нажмите **Save** (Сохранить).
5. Нажмите **Send test message** (Отправлять текстовые сообщения), чтобы создать тестовое электронное письмо для подписчиков из списка. Проверьте папку входящих сообщений своей электронной почты, чтобы убедиться в том, что сообщение отправлено.

ПРИМЕЧАНИЕ Обязательно нажмите кнопку **Save** (Сохранить), прежде чем отправить тестовое сообщение. Если отправить тестовое сообщение перед сохранением, все изменения будут отменены.

Настройка шифрования резервных копий

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 позволяет администраторам включать или отключать шифрование резервных копий. Администраторы также могут задавать или обновлять пароль шифрования для резервных копий баз данных. Такой пароль требуется для восстановления резервной копии базы данных. Обязательно сохраните пароль в надежном месте для использования в будущем.

ПРИМЕЧАНИЕ Право настраивать шифрование резервных копий базы данных есть только у администраторов.

Настройка шифрования резервных копий выполняется следующим образом:

1. На панели инструментов нажмите значок **Settings** (Настройки).
2. Нажмите **Backup Encryption** (Шифрование резервных копий).
3. Установите флажок для **Encrypt Backups** (Шифровать резервные копии).
4. В поле **Encryption Password** (Пароль шифрования), введите выбранный пароль шифрования.
5. Введите тот же пароль в поле **Confirm Password** (Подтвердить пароль).
6. Нажмите **Save** (Сохранить).

Создание незашифрованной резервной копии

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software позволяет администраторам создать незашифрованный файл резервной копии, который может использовать служба технической поддержки компании Illumina. Незашифрованный файл резервной копии хранится только в течение 24 часов, а затем автоматически удаляется.

ПРИМЕЧАНИЕ Создавать незашифрованные резервные копии могут только администраторы.

Незашифрованные резервные копии создаются следующим образом.

1. На панели инструментов нажмите значок Settings (Настройки).
2. Нажмите **Backup Encryption** (Шифрование резервных копий).
3. Выберите **Generate Unencrypted Backup** (Создать незашифрованную резервную копию)
4. Нажмите **Yes** (Да) в окне подтверждения.
На экране появится сообщение для подтверждения запроса на резервное копирование в незашифрованном виде.
5. Выберите **OK**.

Можно подтвердить создание незашифрованной резервной копии, вернувшись на панель инструментов Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software и просмотрев таблицу Recent Activities (Последние действия). Наличие нового действия подтверждает успешное создание незашифрованной резервной копии.

Настройка сетевых паролей

Администратор или сервисный инженер компании Illumina могут использовать страницу Network Passwords (Сетевые пароли), чтобы настроить пароли для обмена информацией между сервером VeriSeq Onsite Server и компонентами VeriSeq NIPT Solution v2.



ВНИМАНИЕ!

Правом на изменение сетевых паролей обладают только сервисные инженеры и администраторы.

Настройка сетевых паролей выполняется следующим образом:

1. На панели инструментов нажмите значок Settings (Настройки).
2. Нажмите **Network Passwords** (Сетевые пароли).
3. В поле **Sequencer Password** (Пароль секвенатора) введите пароль для приборов, выполняющих секвенирование.
4. Повторно введите пароль в поле **Confirm Password** (Подтверждение пароля).

**ВНИМАНИЕ!**

Смена пароля для секвенатора во время выполнения запуска секвенирования может привести к потере данных.

5. Нажмите **Save Sequencer Password** (Сохранить пароль секвенатора).
Сервер сохранит пароль для прибора, выполняющего секвенирование. Обновите данные на всех подключенных к серверу устройствах, чтобы они использовали именно этот пароль.
6. В поле **Automation Password** (Пароль автоматизации) введите пароль для рабочей станции VeriSeq NIPT Microlab STAR.

**ВНИМАНИЕ!**

Смена пароля автоматизации во время подготовки образцов может привести к потере данных.

Только сервисные инженеры компании Illumina могут изменять пароль автоматизации для рабочей станции ML STAR. Прежде чем изменять хранящийся на сервере пароль через веб-интерфейс, обязательно проследите за тем, чтобы один из членов команды сервисных инженеров компании Illumina посетил ваш центр и обновил пароль для рабочей станции ML STAR. При обновлении пароля в веб-интерфейсе сервера без его обновления на рабочей станции ML STAR система окажется неработоспособной.

7. Повторно введите пароль для рабочей станции ML STAR в поле **Confirm Password** (Подтверждение пароля).
8. Нажмите **Save Automation Password** (Сохранить пароль автоматизации).
Пароль для рабочей станции ML STAR хранится на сервере. Обновите данные на всех подключенных к серверу рабочих станциях ML STAR, чтобы они использовали именно этот пароль.

Выход из системы

- В правом верхнем углу экрана нажмите значок профиля пользователя, а затем выберите пункт **Log Out** (Выход из системы).

Выполнение анализа и формирование отчетов

После сбора данных секвенирования они проходят этап демультиплексирования, конвертируются в формат FASTQ, картируются на референсный геном и анализируются с целью выявления анеуплоидии. В данном разделе описаны различные показатели, определяемые

для каждого конкретного образца.

Демультиплексирование и создание файлов FASTQ

Данные секвенирования, сохраненные в формате BCL, обрабатываются с помощью конвертирующего программного обеспечения bcl2fastq. Конвертирующее программное обеспечение bcl2fastq выполняет этап демультиплексирования данных и конвертирует файлы из формата BCL в стандартный формат файлов FASTQ для последующего анализа. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software создает файл протокола анализа (SampleSheet.csv) для каждого запуска секвенирования. В этом файле содержится информация об образцах, передаваемая программному обеспечению в процессе предварительной подготовки образцов (с использованием API, application programming interface). В этих протоколах анализа имеется заголовок с информацией о запуске и описания образцов, обработанных в конкретной проточной ячейке.

В таблице ниже представлены подробные данные о протоколе анализа.



ВНИМАНИЕ!

Не вносите изменения и не изменяйте файл протокола анализа. Его создает система, и изменения могут привести к нежелательным последствиям на последующих этапах анализа, включая получение неверных результатов или сбой анализа.

Название столбца	Описание
ID образца	Идентификатор образца.
SampleName	Название образца. По умолчанию совпадает с идентификатором образца.
Sample_Plate	Идентификатор планшета для конкретного образца. По умолчанию не заполняется.
Sample_Well	Идентификатор лунки на планшете для конкретного образца.
I7_Index_ID	Идентификатор первого адаптера индекса
Индекс	Нуклеотидная последовательность первого адаптера.
I5_Index_ID	Идентификатор второго адаптера.
Индекс 2	Нуклеотидная последовательность второго адаптера.
Sample_Project	Идентификатор проекта для конкретного образца. По умолчанию не заполняется.

Название столбца	Описание
SexChromosomes	Анализ, связанный с половыми хромосомами. Один из следующих вариантов: • Yes (Да) — требуется определить анеуплоидию по половым хромосомам и сообщить половую принадлежность. • No (Нет) — не требуется информация ни об анеуплоидии по половым хромосомам, ни о половой принадлежности. • SCA (АПХ) — требуется информация об анеуплоидии по половым хромосомам, не требуется информация о половой принадлежности.
SampleType	Тип образца. Один из следующих вариантов: • Singleton — одноплодная беременность. • Twin — многоплодная беременность. • Control — контрольный образец с известной половой принадлежностью и классификацией анеуплоидии. • NTC — образец с контролем без матрицы (без ДНК).

Контроль качества секвенирования

Показатели контроля качества секвенирования позволяют выявить проточные ячейки, которые с высокой вероятностью могут не пройти анализ. Показатели плотности кластеров, процента прочтений, прошедших фильтр (PF, passing filter), предварительного фазирования и фазирования описывают общее качество данных секвенирования и не отличаются от показателей, используемых во многих приложениях секвенирования нового поколения. Показатель спрогнозированных выровненных прочтений оценивает уровень глубины секвенирования в проточной ячейке. Если данные низкого качества не достигают показателя спрогнозированных выровненных прочтений, обработка в данном запуске прекращается. Дополнительную информацию см. в разделе [Показатели и пределы для контроля качества секвенирования на странице 56](#).

Расчетная доля фетальной фракции

Доля фетальной фракции — это процент сцДНК в образце крови матери, полученном из плаценты. Для определения расчетной доли сцДНК программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software использует информацию как о распределении размеров фрагментов сцДНК, так и о различиях в охвате генома между сцДНК матери и плода.¹

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

Статистические параметры, используемые при окончательной оценке

Данные секвенирования методом парноконцевых прочтений выравниваются с эталонным геномом (HG19) для всех хромосом. Уникальные недуплицированные выровненные прочтения объединяются в группы по 100 кб. Соответствующее количество групп корректируется с учетом смещения GC и в соответствии с ранее установленным охватом генома на конкретном участке. С помощью таких нормализованных количеств групп статистические оценки получают для каждой аутосомы, сравнивая участки охвата, которые могут иметь анеуплоидию, с остальными аутосомами. Логарифм отношения правдоподобия (ЛОП) вычисляется для каждого образца с учетом этих оценок областей охвата и доли фетальной фракции. ЛОП — это вероятность того, что образец имеет анеуплоидию с учетом наблюдаемого охвата и доли фетальной фракции по сравнению с вероятностью того, что образец не имеет анеуплоидии с учетом того же наблюдаемого охвата. При вычислении этого соотношения также учитывается расчетная неопределенность доли фетальной фракции. Для дальнейших расчетов используется натуральный логарифм этого соотношения. Программное обеспечение для анализа оценивает ЛОП для каждой исследуемой хромосомы и каждого образца с целью определения анеуплоидии.

Статистические методы для хромосом X и Y отличаются от методов, используемых для аутосом. Для плодов, чей пол определен как женский, распознавание АПХ требует согласования классификации по ЛОП и по нормализованному значению хромосомы.¹ Специальные оценки ЛОП рассчитываются для [45,X] (синдром Тернера) и для [47,XXX]. Для плодов, чей пол определен как мужской, распознавание АПХ для [47,XXY] (синдром Клайнфельтера) или [47,XYY] может основываться на соотношении между нормализованными значениями хромосом X и Y (NCV_X и NCV_Y). Образцы, относящиеся к плодам мужского пола, для которых NCV_X находится в диапазоне, наблюдаемом для эуплоидных образцов, относящихся к плодам женского пола, могут распознаваться как [47,XXY]. Образцы, относящиеся к плодам мужского пола, для которых NCV_X находится в диапазоне, наблюдаемом для эуплоидных образцов, относящихся к мужскому полу, но имеющих лишнюю Y-хромосому, могут распознаваться как [47,XYY].

Система способна определить АПХ не для всех значений NCV_Y и NCV_X. Для таких образцов результат классификации XY будет Not Reportable (Не подлежит анализу). Результаты анализа аутосом для этих образцов все равно будут включены в отчет при успешном соответствии всем остальным показателям контроля качества.

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

Контроль качества анализа

Показатели контроля качества анализа — это метрики, вычисляемые в процессе анализа и служащие для обнаружения образцов, свойства которых слишком сильно отличаются от ожидаемых. Данные образцов, которые не удовлетворяют этим показателям, считаются недостоверными и отмечаются как ошибочные. Если при анализе образцов получаются результаты, выходящие за пределы ожидаемых диапазонов по этим показателям, в отчете о результатах НИПТ в качестве предупреждения или причины сбоя указывается контроль качества. Дополнительную информацию об этих причинах см. в разделе [Сообщения о причине проведения контроля качества на странице 72](#).

Контроль качества образцов без матрицы

VeriSeq NIPT Solution позволяет добавлять образцы для контроля без матрицы как часть выполняемого запуска. Рабочая станция ML STAR может генерировать до 2 образцов для контроля без матрицы за один запуск для серий из 24 и 48 образцов и до 4 образцов для контроля без матрицы для серий из 96 образцов. Независимо от того, сколько образцов для контроля без матрицы добавляется, программа проверяет наличие не менее 4 000 000 уникальных картированных фрагментов на образец в каждом пуле. По этой причине не следует добавлять более двух образцов для контроля без матрицы в один пул. Дополнительную информацию см. в разделе [Показатели и пределы для контроля качества секвенирования на странице 56](#).

Статусы контроля качества для образцов для контроля без матрицы следующие:

- **NTC sample processing** (Обработка образца с контролем без матрицы). При обработке образца для контроля без матрицы программа выдает результат PASS QC (Контроль качества пройден), если уровень охвата образца низкий, как и ожидается для образцов для контроля без матрицы.
- **Patient sample as NTC** (Образец пациента как образец для контроля без матрицы). При обработке образца пациента, отмеченного как образец для контроля без матрицы, обнаруживается высокий уровень охвата. Учитывая, что образец отмечен как образец для контроля без матрицы, программное обеспечение регистрирует статус контроля качества образца как FAIL (Сбой) с указанием следующей причины: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Образец для контроля без матрицы с высоким охватом).

Загрязнение на уровне планшета

Загрязнение на уровне планшета обнаруживается в результатах анализа путем выявления присутствия Y-хромосомы для каждого действительного образца, не являющегося образцом для контроля без матрицы (non-NTC) в пуле, прошедшем контроль качества.

Инвалидированные образцы исключаются, поскольку их результаты не могут быть использованы для достоверного определения наличия Y-хромосомы. Образцы NTC исключаются, потому что любые обнаруженные показания для этих образцов указывают на загрязнение не на уровне планшета. Исключения указаны отдельно в отчете о результатах НИПТ.

При обнаружении загрязнения пула на уровне планшета пользователь получает уведомление через систему уведомлений по электронной почте и через Alerts log (журнал предупреждений) в веб-интерфейсе. Цикл больше не будет обрабатываться дальше, а отчеты о результатах НИПТ и дополнительные отчеты (Supplementary reports) не будут генерироваться.

Сервер VeriSeq Onsite Server v2

На сервере Сервер VeriSeq Onsite Server v2 установлена операционная система на базе Linux, а свободное место для хранения данных составляет приблизительно 7,5 ТБ. Если предположить, что объем данных на один запуск секвенирования составляет 25 Гбайт, то сервер может хранить данные до 300 запусков. При отсутствии минимально необходимого свободного места выдается автоматическое уведомление. Сервер устанавливается в локальную вычислительную сеть.

Локальный диск

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software создает определенные папки на сервере VeriSeq Onsite Server для пользователя. Эти папки можно подключить с помощью протокола общего доступа Samba к любой рабочей станции или ноутбуку в локальной сети.

Название папки	Описание	Доступ
Вводимая	Содержит данные секвенирования, генерируемые рабочей станцией система секвенирования нового поколения, подключенной к серверу.	Чтение и запись.
Выходные данные	Содержит все отчеты, сформированные программным обеспечением.	Только чтение.
Резервная копия	Содержит резервные копии базы данных.	Только чтение.

ПРИМЕЧАНИЕ Подключение к локальному диску выполняется на основе протокола SMB. Программное обеспечение в настоящее время поддерживает протокол SMB2 и более поздних версий. Сервер требует подписывания SMB. Разрешите использование этих версий на том оборудовании (ноутбуке/рабочей станции), которое вы подключаете.

Локальная база данных

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software обслуживает локальную базу данных, в которой хранится информация о библиотеках, запусках секвенирования и результатах анализа. База данных является неотъемлемой частью программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software и недоступна пользователям. В систему интегрирован механизм автоматического создания резервных копий базы данных на сервере VeriSeq Onsite Server. Кроме выполнения описанных ниже процессов работы с базой данных, пользователям рекомендуется регулярно выполнять резервное копирование базы данных на внешний носитель.

- **Резервное копирование базы данных.** Автоматическое сохранение моментального снимка базы данных каждый час, каждый день, каждую неделю и каждый месяц. Резервные копии, сохраняемые каждый час, удаляются после создания ежедневной копии. Аналогично, ежедневные копии удаляются после создания еженедельной копии. Еженедельные резервные копии удаются после создания ежемесячной копии, и только ежемесячные копии хранятся всегда. Рекомендуется создать сценарий автоматизации, который будет постоянно обновлять папку с резервными копиями в локальном сетевом хранилище. В эти резервные копии не входят данные, хранящиеся в папках входных и выходных данных.

ПРИМЕЧАНИЕ В программном обеспечении для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 предусмотрена возможность шифрования резервных копий базы данных. Дополнительную информацию см. в разделе [Настройка шифрования резервных копий на странице 41](#).

- **Восстановление базы данных.** Базу данных можно восстановить из любого моментального снимка резервной копии. Восстановление выполняют только сервисные инженеры компании Illumina. Для восстановления зашифрованной резервной копии требуется ввести пароль шифрования. Пароль должен быть действительным на момент создания резервной копии.
- **Резервное копирование данных.** Несмотря на то, что сервер VeriSeq Onsite Server можно использовать в качестве основного хранилища данных для запусков секвенирования, он может хранить данные только приблизительно 300 запусков. Можно настроить автоматическое резервное копирование данных, которое будет постоянно выполняться на другое устройство для длительного хранения информации или NAS.
- **Техническое обслуживание.** Помимо резервного копирования данных сервер VeriSeq Onsite Server не требует никакого технического обслуживания, выполняемого пользователем. Обновления для программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software или самого сервера VeriSeq Onsite Server предоставляет служба технической поддержки компании Illumina.

Архивирование данных

Чтобы узнать способы архивирования каталогов входных и выходных данных, обратитесь в ИТ-отдел организации. Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software отслеживает свободное место на диске в каталоге входных данных и уведомляет пользователя по электронной почте, когда остается менее 1 ТБ свободного места.

Не используйте для хранения данных сервер VeriSeq Onsite Server. Регулярно переносите данные на сервер VeriSeq Onsite Server и архивируйте их.

На система секвенирования нового поколения для стандартного запуска секвенирования, совместимого с рабочим процессом анализа ссДНК, требуется 25–30 Гбайт свободного места. Фактический размер папки запуска зависит от итоговой плотности кластеров.

Выполняйте архивирование данных только во время бездействия системы, когда не выполняется ни анализ, ни секвенирование.

Подключение дисков на сервере

На сервере VeriSeq Onsite Server имеется три папки, к каждой из которых можно подключить любой компьютер с операционной системой Microsoft Windows:

- **input** (Входные данные) — папки с данными секвенирования. Отображаются на компьютере, подключенном к системе секвенирования. Настройте систему секвенирования так, чтобы потоковая передача данных выполнялась в папку input (Входные данные).
- **output** (Выходные данные) — подключение к папке с отчетами об анализе, хранящимися на сервере, и отчетами о процессах анализа.
- **backup** (Резервные копии) — подключение к файлам резервных копий базы данных.

ПРИМЕЧАНИЕ Право подключать диски на сервере имеют только действующие сервисные инженеры и администраторы.

Подключение к каждой папке выполняется описанным ниже образом.

1. Выполните вход на компьютере в подсети сервера VeriSeq Onsite Server.
2. Нажмите правой кнопкой мыши **Computer** (Компьютер) и выберите вариант **Map network drive** (Подключить сетевой диск).
3. В раскрывающемся списке дисков выберите нужную букву.
4. В поле Folder (Папка) введите \\<IP-адрес Сервер VeriSeq Onsite Server v2>\<название папки>. Например: \\10.50.132.92\input.
5. Введите имя пользователя и пароль (как действующий администратор) для программного обеспечения для анализа VeriSeq NIPT Assay Software v2. Правильно подключенные папки отображаются на компьютере. В случае изменения роли, статуса администратора или его пароля активное соединение с подключенным сервером разрывается.

Правильно подключенные папки отображаются на компьютере.

ПРИМЕЧАНИЕ Подключение к локальному диску выполняется на основе протокола SMB. Программное обеспечение в настоящее время поддерживает протокол SMB2 и более поздних версий. Сервер требует подписывания SMB. Разрешите использование этих версий на том оборудовании (ноутбуке/рабочей станции), которое вы подключаете.

Перезагрузка сервера

ПРИМЕЧАНИЕ Право выполнять перезагрузку сервера имеют только сервисные инженеры и администраторы.

Для перезагрузки сервера:

1. В раскрывающемся списке **Settings** (Настройки) выберите пункт **Reboot Server** (Перезагрузить сервер).
2. Нажмите **Reboot** (Перезагрузить), чтобы перезагрузить систему, или **Cancel** (Отмена), чтобы выйти без перезагрузки.
3. Укажите причину перезагрузки сервера.

Причины регистрируются в журнале для поиска и устранения неполадок в дальнейшем.



ВНИМАНИЕ!

В момент перезагрузки не должен выполняться ни один запуск секвенирования или подготовка образцов. Это может привести к потере данных. Перезагрузка системы может занять несколько минут. Планируйте свою работу в лаборатории с учетом времени на перезагрузку.

Перезагрузка прибора

Для ML STAR и его периферийных устройств, например ПК, перезагрузка прибора является важным этапом технического обслуживания для обеспечения бесперебойной работы и предотвращения системных ошибок. В конце рабочего процесса также необходимо отключить периферийные устройства, такие как насос или системы СРАС. Во избежание ненужного потребления электроэнергии и потенциальных проблем не оставляйте систему включенной на ночь после использования.

Выключение сервера

ПРИМЕЧАНИЕ Право выключать сервер имеют только сервисные инженеры и администраторы.

Выключение сервера VeriSeq Onsite Server:

1. В раскрывающемся списке **Settings** (Настройки) выберите пункт **Shut Down Server** (Выключить сервер).
2. Нажмите **Shut Down** (Выключить), чтобы выключить сервер VeriSeq Onsite Server или **Cancel** (Отмена), чтобы выйти из диалога, не выключая сервер.
3. Укажите причину перезагрузки сервера VeriSeq Onsite Server.
Причины регистрируются в журнале для поиска и устранения неполадок в дальнейшем.



ВНИМАНИЕ!

Во время выключения сервера не должен выполняться ни один запуск секвенирования или подготовка образцов. Это может привести к потере данных.

Восстановление после непредвиденного отключения

При отключении электроэнергии или непреднамеренном выключении пользователем во время выполнения анализа система выполняет следующие действия:

- Автоматически перезапускает программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software при перезагрузке.
- Признает, что запуск анализа завершился неудачей, и повторно отправляет запуск в очередь на обработку.
- Генерирует выходные данные в случае успешного завершения анализа.

ПРИМЕЧАНИЕ Если анализ завершился неудачей, программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software позволяет выполнить повторный запуск анализа до трех раз.

Требования к окружающей среде

В таблице ниже приведены данные о температуре окружающей среды для сервера VeriSeq Onsite Server. Эти соображения не относятся к ML STAR.

Высота над уровнем моря	Температура окружающей среды, пригодная для работы сервера	Температура окружающей среды, непригодная для работы сервера
На уровне моря	От 10 до 40 °C	От 0 до 60 °C
Более 3000 метров (10 000 футов)	От 0 до 30 °C	От -10 до 50 °C

Информация об утилизации электронного оборудования в соответствии с Директивой об утилизации электротехнического и электронного оборудования (WEEE) и положениями законодательства представлена на веб-сайте компании Illumina по адресу <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Показатели контроля качества

Показатели и пределы для количественных методов контроля качества

Показатель	Описание	Нижний предел	Верхний предел	Обоснование
standard_r_squared	Коэффициент детерминации R-квадрат модели приготовления стандартных растворов	0,980	Н/П	С помощью моделей приготовления стандартных растворов, которые демонстрируют слабую линейность в логарифмическом пространстве, сложно рассчитать реальную концентрацию образца.
standard_slope	Угол наклона модели приготовления стандартных растворов.	0,95	1,15	Модели приготовления стандартных растворов с углом наклона за пределами ожидаемых диапазонов производительности указывают на ненадежность модели.

Показатель	Описание	Нижний предел	Верхний предел	Обоснование
ccn_library_pg_ul	Максимально допустимая концентрация образца.	Н/П	1000 пг/мкл	Если расчетные концентрации ДНК в образцах превышают установленные требования, это свидетельствует о чрезмерном загрязнении геномной ДНК.
median_ccn_pg_ul	Среднее расчетное значение концентрации для всех образцов в серии.	16 пг/мкл	Н/П	Пул секвенирования надлежащего объема не может содержать слишком большое количество чрезмерно разбавленных образцов. Серии с большим количеством разбавленных образцов сигнализируют об ошибке, допущенной в процессе подготовки.

Показатели и пределы для контроля качества секвенирования

Показатель	Описание	Нижний предел	Верхний предел	Обоснование
cluster_density	Плотность секвенируемых кластеров.	152 000 на мм ²	338 000 на мм ²	Проточные ячейки с низкой плотностью кластеров не формируют достаточное количество прочтений. При чрезмерной кластеризации проточных ячеек обычно формируются данные секвенирования низкого качества.
pct_pf	Процент прочтений, прошедших фильтр чистоты.	≥ 50 %	Н/П	Проточные ячейки со слишком низким значением %PF могут иметь отклонения в представленности оснований и в большинстве случаев свидетельствуют о проблемах с прочтениями PF.
префазирование	Фракция префазирования.	Н/П	≤ 0,003	Эмпирически оптимизированные рекомендации для VeriSeq NIPT Solution v2.

Показатель	Описание	Нижний предел	Верхний предел	Обоснование
фазирование	Фракция фазирования.	Н/П	$\leq 0,004$	Эмпирически оптимизированные рекомендации для VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Расчетное среднее количество фрагментов с уникальным расположением на образец.	$\geq 4\,000\,000$	Н/П	Определяется как минимальное наблюдаемое значение не подвергшихся исключению областей (NES, non-excluded sites) в нормальной популяции.

Системные отчеты

Введение

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software формирует следующие категории отчетов:

- Отчеты о результатах и уведомлениях.
- Отчеты о процессах.

Отчет может носить информационный характер или требовать действий от пользователя.

- **Информационный.** Это отчет, касающийся процесса и предоставляющий информацию о ходе выполнения анализа, который может использоваться для подтверждения завершения определенного этапа. Эти отчеты также содержат такую информацию, как результаты контроля качества и идентификационные номера.
- **Требуется действие.** Это асинхронный отчет, запускаемый событием в системе или действием пользователя, которые требуют внимания пользователя.

В данном разделе описывается каждый вид отчета и приводятся подробные сведения об отчете для интеграции в LIMS.

Выходные файлы

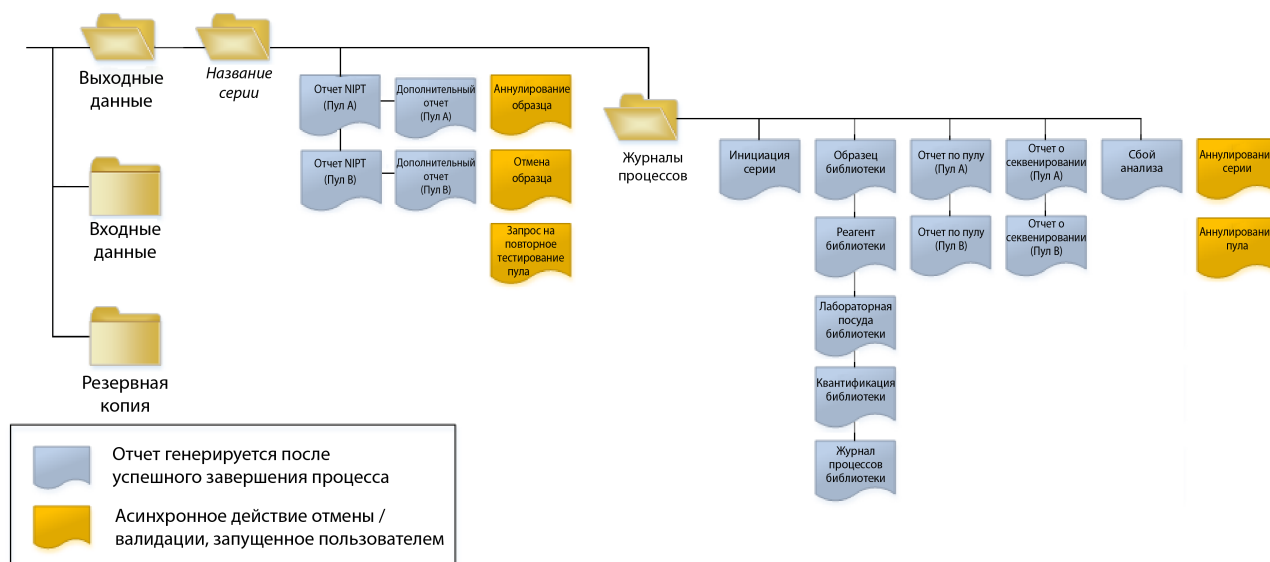
Отчеты программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software сохраняются на внутреннем жестком диске сервера VeriSeq Onsite Server, сопоставленном с диском пользователя как папка Output (Выходные данные), доступная только для чтения. Каждый отчет создается с соответствующим стандартным файлом контрольной суммы MD5; он необходим для проверки того, что в файл не вносились изменения.

Все отчеты представлены в формате обычного текста с табуляцией в качестве разделителя. Отчеты открываются с помощью любого текстового редактора или программы для работы с табличными данными, например Microsoft Excel®.

Структура файлов отчетов

Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software сохраняет отчеты в папке Output (Выходные данные) с соблюдением определенной структуры.

Рисунок 4 Структура папки отчетов Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software



Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software сохраняет отчеты в папке *Batch Name* (Название серии) с такой структурой:

- **Основная папка (папка Batch Name)** (Папка с названием серии) — в ней хранятся отчеты, содержащие результаты или связанные с уведомлениями системы LIMS, отправляемые по электронной почте. Подробную информацию см. в разделе [Отчеты о результатах и уведомлениях на странице 65](#).
- **Папка ProcessLogs** (Папка с журналами процесса) — содержит отчеты, относящиеся к процессу. Подробную информацию см. в разделе [Отчеты о процессах на странице 88](#).

Перечень всех отчетов приводится в таблице [Сводная информация о системных отчетах на странице 60](#).

Сводная информация о системных отчетах

Название отчета	Тип отчета	Объект отчета	Формат имени файла отчета
Отчет о результатах НИПТ на странице 65	Требуется действия	Пул / проточная ячейка	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Дополнительный отчет на странице 76	Требуется действия	Пул / проточная ячейка	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет об инвалидации образцов на странице 86	Требуется действия	Образец	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет об отмене анализа образца на странице 87	Требуется действия	Образец	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет о запросе на повторный анализ пула на странице 88	Требуется действия	Пул	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет о начале работы с серией на странице 88	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет об инвалидации серии на странице 89	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет об образцах для библиотеки на странице 90	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет о реагентах для библиотеки на странице 91	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Название отчета	Тип отчета	Объект отчета	Формат имени файла отчета
Отчет о лабораторном оборудовании для библиотеки на странице 92	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет о количественном анализе библиотеки на странице 93	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Журнал обработки библиотеки на странице 93	Информационный	Серия	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Отчет об объединении на странице 95	Информационный	Пул	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет об инвалидации пула на странице 95	Информационный	Пул	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет о секвенировании на странице 96	Информационный	Пул / проточная ячейка	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Отчет о сбое анализа на странице 97	Информационный	Пул / проточная ячейка	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

События, вызывающие формирование отчетов

Отчет	Описание	Событие, вызывающее формирование отчета
Отчет о результатах НИПТ	Содержит итоговые результаты успешного запуска анализа.	Завершается анализ запуска секвенирования.
Дополнительный отчет	Содержит дополнительные результаты по успешному запуску анализа.	Завершено формирование отчетов об анализе запуска секвенирования и результатах НИПТ.
Инвалидация образца	Содержит информацию об инвалидированном образце.	Пользователь инвалидирует образец.
Отмена анализа образца	Содержит информацию об образце, анализ которого отменен.	Пользователь отменяет анализ образца.
Запрос на повторный анализ пула	Указывает на то, что из текущей серии можно сформировать второй пул. Содержит информацию о статусе повторного анализа пула. ¹	Пользователь инвалидирует пул.
Инициирование серии	Указывает на начало обработки новой серии.	Пользователь начинает обработку новой серии.
Инвалидация серии	Содержит информацию о запущенной пользователем инвалидированной серии.	Серия инвалидирована.
Образец для библиотеки	Перечень всех образцов в серии.	- Серия инвалидирована. - Завершен метод подготовки библиотеки. - Серия не прошла количественную оценку.

Отчет	Описание	Событие, вызывающее формирование отчета
Реагент для библиотеки	Содержит информацию о реагентах для обработки библиотек.	- Серия инвалидирована. - Завершен метод подготовки библиотеки. - Серия не прошла количественную оценку.
Лабораторное оборудование для обработки библиотек	Содержит информацию о лабораторном оборудовании для обработки библиотек.	- Серия инвалидирована. - Завершен метод подготовки библиотеки. - Серия не прошла количественную оценку.
Количественный анализ библиотеки	Содержит результаты количественного анализа библиотеки.	- Серия инвалидирована. - Завершен метод подготовки библиотеки. - Серия не прошла количественную оценку.
Журнал обработки библиотеки	Содержит перечень этапов, выполняемых во время обработки библиотеки.	- Серия инвалидирована. - Завершен метод подготовки библиотеки. - Серия не прошла количественную оценку. - Завершен процесс обработки серии.
Пул	Содержит информацию об объемах пула образцов.	Завершен метод создания пула.
Инвалидация пула	Содержит информацию о запущенном пользователем инвалидированном пуле.	Пользователь инвалидирует пул.

Отчет	Описание	Событие, вызывающее формирование отчета
Секвенирование	Содержит результаты контроля качества секвенирования.	- Успешный контроль качества секвенирования. - Секвенирование завершилось ошибкой. - Время секвенирования истекло.
Сбой анализа	Содержит информацию об анализе неудачного пула.	Анализ запуска секвенирования завершился неудачей.

¹ Пользователь инвалидирует пул из валидной серии, в которой не превышено максимальное количество пулов.

Отчеты о результатах и уведомлениях

Отчет о результатах НИПТ

Отчет о результатах НИПТ с использованием программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 содержит результаты классификации хромосом, сформированные по одному образцу в строке для каждого образца в пуле.

Столбец	Описание	Варианты предварительно установленных значений	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	Неприменимо	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Уникальный штрих-код образца.	Неприменимо	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Информация о типе образца, предоставленная пунктом взятия образца крови или оператором лаборатории. Она определяет классификацию анеуплоидий, параметры отчета об анеуплоидиях и критерии контроля качества.	Один из следующих вариантов: Singleton — одноплодная беременность. Twin — многоплодная беременность. Control — контрольный образец с известной половой принадлежностью и классификацией анеуплоидии. NTC — образец с контролем без матрицы (без ДНК). Not Specified (Не указано) — для этого образца не указан тип.	перечисление	<i>Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».</i>

Столбец	Описание	Варианты предварительно установленных значений	Тип	Регулярное выражение
sex_chrom	Требуется анализ половых хромосом. Определяет форму, в которой будет представлена классификация анеуплоидий и информация о половых хромосомах.	Один из следующих вариантов: • Yes (Да) — требуется определить анеуплоидию по половым хромосомам и сообщить половую принадлежность. • No (Нет) — не требуется информация ни об анеуплоидии по половым хромосомам, ни о половой принадлежности. • SCA (АПХ) — требуется информация об анеуплоидии по половым хромосомам, не требуется информация о половой принадлежности. • Not Specified (Не указано) — для этого образца не указан вариант отчета о половых хромосомах. В отчете о результатах НИПТ в значениях yes, no и sca используются строчные буквы.	перечисление	<i>Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».</i>
screen_type	Тип скрининга.	Один из следующих вариантов: • Basic (Базовый) — скрининг 13-й, 18-й или 21-й хромосомы. • Genomewide (Полногеномный) — скрининг всего генома. • Not Specified (Не указано) — для этого образца не указан тип скрининга. В отчете о результатах НИПТ в значениях basic и genomewide используются строчные буквы.	текст	<i>Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».</i>
flowcell	Штрих-код секвенирования для проточной ячейки	Неприменимо	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Столбец	Описание	Варианты предварительно установленных значений	Тип	Регулярное выражение
class_sx	Классификация анеуплоидий по половым хромосомам.	Одно из следующих значений в зависимости от типа образца и выбранного варианта отчета по половым хромосомам: • ANOMALY DETECTED (Обнаружена аномалия) — для получения информации о конкретной аномалии просмотрите ее описание (anomaly_description). • NO ANOMALY DETECTED (Аномалии не обнаружены) — данные об образцах без аномалий и половой принадлежности не включаются в отчет. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Аномалии не обнаружены — XX) — образец без аномалий, плод женского пола. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Аномалии не обнаружены — XY) — образец без аномалий, плод мужского пола. • NOT REPORTABLE (Нет отчетных данных) — программное обеспечение не может предоставить отчет по половым хромосомам. • NO CHR Y PRESENT (Хромосома Y отсутствует) — двуплодная беременность, хромосома Y не обнаружена. • CHR Y PRESENT (Хромосома Y присутствует) — двуплодная беременность, обнаружена хромосома Y. • CANCELLED (Отменен) — анализ образца отменен пользователем. • INVALIDATED (Инвалидирован) — образец не прошел контроль качества или инвалидирован пользователем. • NOT TESTED (Не протестировано) — половая хромосома не проанализирована. • Not applicable (Неприменимо) — категория не применима к этому образцу.	class_sx	<i>Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».</i>

Столбец	Описание	Варианты предварительно установленных значений	Тип	Регулярное выражение
class_auto	Классификация анеуплоидий в аутосомах. Отображается сообщение ANOMALY DETECTED (Обнаружена аномалия), если в образце обнаружена аномалия в рамках выбранного типа скрининга.	Один из следующих вариантов: ANOMALY DETECTED (Обнаружена аномалия) — хромосомная аномалия обнаружена в аутосоме. NO ANOMALY DETECTED (Аномалия не обнаружена) — хромосомная аномалия в аутосоме не обнаружена. CANCELLED (Отменен) — анализ образца отменен пользователем. INVALIDATED (Инвалидирован) — образец не прошел контроль качества или инвалидирован пользователем. Not applicable (Неприменимо) — категория не применима к этому образцу.	текст	Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».
anomaly_description	Строка, в которой все зарегистрированные аномалии описываются в соответствии со стандартами ISCN. Несколько аномалий отделяются друг от друга точкой с запятой.	DETECTED: (Обнаружено:), далее следуют строки, разделенные точкой с запятой, в которых объединены следующие форматы: <pre>(\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\((((p q)[0-9]{1,2})\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY</pre> NO ANOMALY DETECTED (Аномалия не обнаружена) not applicable (неприменимо) INVALIDATED (Инвалидировано) CANCELLED (Отменено).	текст	Строки, разделенные точкой с запятой, и другие значения, описаны в разделе Правила описания аномалий на странице 70 .
qc_flag	Результаты анализа контроля качества. Результаты отображают только значения qc_flag WARNING (Предупреждение) и PASS (Успешно). Остальные значения не отображаются.	Один из следующих вариантов: Руководство для работников по защите от растяжений и вывихов (PASS). ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ FAIL (Ошибка) CANCELLED (Отменен) INVALIDATED (Инвалидирован) NTC_PASS (Контроль без матрицы пройден успешно)	перечисление	Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».

Столбец	Описание	Варианты предварительно установленных значений	Тип	Регулярное выражение
qc_reason	Информация о сбое контроля качества или предупреждение.	Один из следующих вариантов: • NONE (Не обнаружено) (Статус контроля качества = УСПЕШНО) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Обнаружено несколько аномалий) (Статус контроля качества = ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ) • FAILED iFACT (Сбой iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Данные за пределами ожидаемого диапазона) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Распределение размеров фрагментов за пределами ожидаемого диапазона) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Данные проточной ячейки за пределами ожидаемого диапазона) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Не удалось оценить фетальную фракцию) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Данные секвенирования за пределами ожидаемого диапазона) • UNEXPECTED DATA (Непредусмотренные данные) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Образец для контроля без матрицы с высоким охватом) • CANCELLED (Отменен) • INVALIDATED (Инвалидирован)	текст	<i>Значения, указанные в столбце «Варианты предварительно установленных значений».</i>
ff	Расчетная доля фетальной фракции.	Процент сцДНК плода в образце, округленный до ближайшего целого числа. Результаты со значением менее 1 % представляются как < 1 %.	текст	<i>Неприменимо</i>

Правила описания аномалий

Если программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software v2 выявляет аномалию в ходе анализа, то в поле `anomaly_description` в отчете о результатах НИПТ отображается значение DETECTED (Обнаружено), после которого следует строка текста. В этом тексте описываются все зарегистрированные аномалии в соответствии со стандартами Международной системы цитогенетической номенклатуры (ISCN, International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature). Строка содержит несколько элементов, отделенных друг от друга точкой с запятой. Каждый элемент отражает трисомию или моносомию в аутосоме, анеуплоидию по половым хромосомам, частичную делецию или дупликацию.

Элементы трисомии и моносомии обозначаются как `+<chr>` и `-<chr>`, соответственно, где `<chr>` обозначает номер хромосомы.

Например, образец с трисомией по 5-й хромосоме выглядит следующим образом:

```
+5
```

Образец с моносомией по 6-й хромосоме выглядит следующим образом:

```
-6
```

Для обозначения анеуплоидий по половым хромосомам используются стандартные обозначения, имеющие следующие возможные значения:

- XO — моносомия по хромосоме X.
- XXX — трисомия по хромосоме X.
- XXY — наличие двух X-хромосом у мужчин.
- XYY — наличие двух Y-хромосом у мужчин.

Частичные делеции или дупликации регистрируются только в аутосомах и обнаруживаются лишь при проведении полногеномных скринингов. Синтаксис частичной делеции или дупликации имеет вид `<type>(<chr>)(<start band><end band>)`, в котором:

- `<type>` — тип события, где `del` — это делеция, а `dup` — это дупликация.
- `<chr>` — это номер хромосомы.
- `<start band>` — это цитогенетическая полоса, содержащая начало события.
- `<end band>` — это цитогенетическая полоса, содержащая конец события.

Например, частичная делеция или дупликация, при которой цитогенетическая полоса 13-го участка 19-й хромосомы имеет дупликацию, записывается как:

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

Поле `anomaly_description` подчиняется четырем правилам упорядочивания:

1. Элементы располагаются в порядке возрастания номера хромосомы, независимо от того, является ли хромосома целой или имеет место частичная делеция либо дупликация. Анеуплоидия по половым хромосомам, при наличии, отображается в последнюю очередь.

2. В случае аномалий в пределах одной хромосомы анеуплоидии целых хромосом отображаются перед частичными делециями или дупликациями.
3. В случае частичных делеций или дупликаций в пределах одной хромосомы делеции отображаются перед дупликациями.
4. Частичные делеции или дупликации одного типа в пределах одной хромосомы упорядочиваются по начальному основанию, которое указывается в дополнительном отчете.

ПРИМЕЧАНИЕ При полногеномном скрининге программное обеспечение может сообщать об анеуплоидии и частичной делеции или дупликации, затрагивающих одну и ту же хромосому. При появлении такого результата необходимо просмотреть дополнительный отчет, в котором приводятся дополнительные показатели, помогающие выполнить его интерпретацию.

Сообщения о причине проведения контроля качества

В столбце qc_reason отчета о результатах НИПТ отображается сообщение о сбое или предупреждение, если результаты анализа выходят за пределы ожидаемого диапазона для аналитических показателей контроля качества. При сбое контроля качества не отображаются результаты проверки на анеуплоидию, половую принадлежность, расчетную долю фетальной фракции, а также дополнительные результаты отчета, которые соответствуют таким полям отчета о результатах НИПТ, как class_auto, class_sx, ff и anomaly_description.

Сообщение о причине проведения контроля качества	Описание	Рекомендованное действие
FAILED iFACT (Сбой iFACT)	Индивидуализированный критерий достоверности выявленной анеуплоидии плода (iFACT) — показатель контроля качества, объединяющий расчетную долю фетальной фракции с показателями запуска, относящимися к данным об охвате секвенирования, чтобы определить, обладает ли система статистической достоверностью для выдачи результата по распознаванию данного образца.	Выполните повторную обработку образца.

Сообщение о причине проведения контроля качества	Описание	Рекомендованное действие
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Данные за пределами ожидаемого диапазона)	Среднее отклонение от охвата для эуплоида не соответствует распределению обученных данных. Может быть вызвано загрязнением или неправильной обработкой образца.	Выполните повторную обработку образца.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Распределение размеров фрагментов за пределами ожидаемого диапазона)	Распределение размеров фрагментов не соответствует распределению обученных данных. Может быть вызвано загрязнением или неправильной обработкой образца.	Выполните повторную обработку образца.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Данные проточной ячейки за пределами ожидаемого диапазона)	Данные проточной ячейки не соответствуют распределению обученных данных. Может быть вызвано ошибкой при настройке проточной кюветы.	Выполните повторную обработку образца.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Не удалось оценить фетальную фракцию)	Невозможно достоверно рассчитать долю фетальной фракции.	Выполните повторную обработку образца.

Сообщение о причине проведения контроля качества	Описание	Рекомендованное действие
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Данные секвенирования за пределами ожидаемого диапазона)	Исходные данные секвенирования не соответствуют распределению обученных данных. Может быть вызвано загрязнением или неправильной обработкой образца.	Запустите секвенирование на проточной ячейке повторно.
UNEXPECTED DATA (Непредусмотренные данные)	В отчете отображается проблема контроля качества, которая не соответствует ни одной из других причин контроля качества, перечисленных в данной таблице.	Обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina.

Сообщение о причине проведения контроля качества	Описание	Рекомендованное действие
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Обнаружено несколько аномалий)	В образце обнаружены две и более зарегистрированные аномалии (включая анеуплоидии целых хромосом и случаи вариации числа копий генов [CNV, copy number variation]). Выявление нескольких аномалий может свидетельствовать о неправильной подготовке образца или о более редком случае, например о злокачественной опухоли у матери. Это сообщение представляет собой предупреждение. Оно не является сбоем при контроле качества. Результаты включаются в отчет, чтобы можно было увидеть обнаруженные аномалии. Однако может потребоваться подвергнуть образец повторной обработке.	Выполните повторную обработку образца.

Сообщение о причине проведения контроля качества	Описание	Рекомендованное действие
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Образец для контроля без матрицы с высоким охватом)	Для образца без контроля матрицы обнаружена высокая степень охвата (в образце не предполагается наличие ДНК). Может быть вызвано загрязнением или неправильной обработкой образца.	Выполните повторную обработку образца.
CANCELLED (Отменен)	Пользователь отменил анализ образца.	Неприменимо
INVALIDATED (Инвалидирован)	Пользователь инвалидировал образец.	Неприменимо

Дополнительный отчет

Дополнительный отчет содержит данные для дополнительных показателей с учетом серии, образца или области. В этом отчете каждая строка содержит один показатель. Для одной и той же серии, образца или области применимо несколько показателей.

Файл с табуляцией в качестве разделителя содержит шесть столбцов, которые описаны в таблице ниже.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
flowcell	Штрих-код для проточной ячейки.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Название соответствующей серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Штрих-код образца.	текст	Н/П (не применимо) для показателей, касающихся серии. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
region	Это может быть или вся хромосома, или же указывается область, в которой обнаружена частичная делеция либо дупликация.	текст	Н/П (не применимо) для показателей, касающихся серии или образца. chr[12]?[0-9X] — для показателей области всей хромосомы. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\ (((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) — для показателей области с частичной делецией или дупликацией.
metric_name	Название описанного показателя.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Значение показателя.	varies (разные показатели)	См. раздел Показатели в дополнительном отчете на странице 77 .

Показатели в дополнительном отчете

Дополнительный отчет содержит информацию по следующим показателям. Каждый показатель отображается в зависимости от типа серии, образца или области.

Показатели для X-хромосомы отображаются только в том случае, если для половых хромосом был выбран вариант **Yes** (Да) или **SCA** (АПХ).

Диапазоны значений представлены в виде минимального и максимального значения, заключенные в круглые или квадратные скобки. Круглые скобки указывают на то, что граничное значение исключено из диапазона. Квадратные скобки указывают, что граничное значение включено в диапазон. *Inf* — это сокращение слова infinity (бесконечность).

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
genome_assembly	На серию	Система координат для выравнивания данных секвенирования и координат участка, по которому формируется отчет. Всегда GRCh37 для VeriSeq NIPT Solution v2.	текст	^GRCh37\$
frag_size_dist	На образец	Стандартное отклонение разности между фактическим и ожидаемым распределением суммарного размера фрагментов.	с плавающей запятой	(0, Inf)
fetal_fraction	На образец	Зарегистрированная доля фетальной фракции.	с плавающей запятой	(0, 1)
NCV_X	На образец	Нормализованное значение для X хромосомы. Отображается только в том случае, если выбранный вариант сообщения о половых хромосомах позволяет это сделать. В противном случае данный параметр отображается как NOT TESTED (Не проанализировано).	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
NCV_Y	На образец	Нормализованное значение для Y хромосомы. Отображается только в том случае, если выбранный вариант сообщения о половых хромосомах позволяет это сделать. В противном случае данный параметр отображается как NOT TESTED (Не проанализировано).	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	На образец	Количество областей частичной делеции или дупликации, обнаруженных в образце.	целое число	(0, Inf)
non_excluded_sites	На образец	Количество оставшихся после фильтрации прочтений, которые учитываются для анализа. Для образцов с ≤ 2 миллиона или ≥ 60 миллионов прочтений контроль качества анализа не удастся выполнить, и отображается сообщение FAILED iFACT (Сбой iFACT). NES является одним из нескольких конкретных показателей, используемых для расчета контроля качества iFACT, и не является единственным определяющим фактором для получения положительного (pass) или отрицательного (fail) результата.	целое число	(0, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
region_classification	На область	Классификация области системой в том же формате, что в поле anomaly_description в отчете о результатах НИПТ. Классификация области для X-хромосомы, если не было обнаружено подлежащей регистрации аномалии половой хромосомы, будет соответствовать значению class_sx в отчете о результатах НИПТ. Варианты значений (регулярные выражения): DETECTED (Обнаружено): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (Обнаружено): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\) NO ANOMALY DETECTED (Аномалии не обнаружены) DETECTED (Обнаружено): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (Аномалии не обнаружены) — XX NO ANOMALY DETECTED (Аномалии не обнаружены) — XY NOT REPORTABLE (Не подлежит анализу) CHR Y PRESENT (Y-хромосома присутствует) CHR Y NOT PRESENT (Y-хромосома отсутствует)	текст	Значения указаны в столбце «Описание».
хромосома	На область	Символ хромосомы.	текст	chr[12]?[0-9X]

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
start_base	На область	Первое основание, включенное в область.	целое число	[1, Inf)
end_base	На область	Последнее основание, включенное в область.	целое число	[1, Inf)
start_cytoband	На область	Цитогенетическая полоса первого основания, включенного в участок.	текст	(p q)[0–9]{1,2}(\.[0–9]{1,2})?
end_cytoband	На область	Цитогенетическая полоса последнего основания, включенного в участок.	текст	(p q)[0–9]{1,2}(\.[0–9]{1,2})?
region_size_mb	На область	Размер участка в мегабазах.	с плавающей запятой	(0, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
region_llr_trisomy	На область	Оценка ЛОП (логарифмическое отношение правдоподобия) трисомии для данного участка. Она указывает на наличие свидетельств в пользу трисомии по сравнению со свидетельствами в пользу отсутствия изменений (дисомии). Трисомию определяют, если показатель ЛОП превышает заранее установленный порог. При наличии частичных делеций или дупликаций эта оценка отображается только в том случае, если тип представляет собой усиление (дупликацию). В противном случае она отображается как not applicable (неприменимо).	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
region_llr_monosomy	На область	Оценка ЛОП моносомии для данного участка. Она указывает на наличие свидетельств в пользу моносомии по сравнению со свидетельствами в пользу отсутствия изменений (дисомии). Моносомию определяют, если показатель ЛОП превышает заранее установленный порог. При наличии частичных делеций или дупликаций эта оценка отображается только в том случае, если тип представляет собой утрату (делецию). В противном случае она отображается как not applicable (неприменимо). Если выбран базовый тип скрининга, эта оценка отображается как NOT TESTED (Не протестировано).	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
region_t_stat_long_reads	На область	t-критерий Стьюдента для этой области. t-критерий Стьюдента представляет собой разницу в охвате между участком и остальным геномом по сравнению с вариациями в образце. Это показатель соотношения сигнал/шум, отражающий возможность обнаружения любого сдвига в охвате в данной области. Показатель long_reads указывает на то, что охват, используемый для данного t-критерия, включает весь диапазон размеров фрагментов, используемых в анализе. t-критерий Стьюдента рассматривается вместе с расчетной долей фетальной фракции образца, чтобы получить оценку ЛОП.	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
region_mosaic_ratio	На область	Доля анеуплоидной фетальной фракции. Этот показатель основан на соотношении доли фетальной фракции, вычисленной исходя из охвата участка, и доли фетальной фракции в образце. В образцах с долей фетальной фракции, стремящейся к нулю, коэффициент мозаицизма может принимать отрицательные значения из-за изменчивости оценки доли фетальной фракции в образце, использованной при его расчете.	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	На область	Оценка ЛОП для трисомии, рассчитанная с использованием доли фетальной фракции, вычисленной на основании охвата участка, вместо доли фетальной фракции в образце. При наличии частичных делеций или дупликаций эта оценка отображается только в том случае, если тип представляет собой усиление (дупликацию). В противном случае она отображается как not applicable (неприменимо).	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)

Название показателя	Частота	Описание	Тип	Регулярное выражение или диапазон значений
region_mosaic_llr_monosomy	На область	Оценка ЛОП для моносомии, рассчитанная с использованием доли фетальной фракции, вычисленной на основании охвата участка, вместо доли фетальной фракции в образце. При наличии частичных делеций или дупликаций эта оценка отображается только в том случае, если тип представляет собой утрату (делецию). В противном случае она отображается как not applicable (неприменимо). Если выбран базовый тип скрининга, эта оценка отображается как NOT TESTED (Не протестировано).	с плавающей запятой	(-Inf, Inf)

Отчет об инвалидации образцов

Система генерирует отчет об инвалидированных образцах для каждого инвалидированного или вызвавшего сбой образца.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникальный штрих-код инвалидированного образца.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Причина инвалидации образца, указанная пользователем.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Имя пользователя оператора, инвалидировавшего образец или указавшего его как вызвавший сбой.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
timestamp	Дата и время инвалидации образца.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет об отмене анализа образца

Для каждого образца, анализ которого был отменен, система генерирует отчет об отмене анализа.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникальный штрих-код отмененного образца.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Причина отмены анализа образца, указанная пользователем.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Имя пользователя оператора, который отменил анализ образца.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и время отмены анализа образца.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет о запросе на повторный анализ пула

В отчете о запросе на повторный анализ пула указывается, что инвалидированный пул можно использовать повторно. Система создает отчет о запросе на повторный анализ пула, если первый из двух возможных запусков секвенирования (пулов) для данного типа пула инвалидирован.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Тип пула.	перечисление	A B C E
reason	Указанная пользователем причина инвалидации предыдущего пула.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и время запроса.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчеты о процессах

В этом разделе представлены подробные данные об отчетах о процессах, которые формирует программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software.

Отчет о начале работы с серией

Система формирует отчет о начале работы с серией, когда анализ серии запускается и успешно проходит проверки перед выделением плазмы. Для того чтобы сообщить о создании серии и предоставить список связанных с ней образцов, отчет можно отправить в LIMS.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникальный штрих-код образца.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
sample_type	Тип образца штрих-кода образца.	перечисление	singleton control twin ntc (одноплодная беременность контроль двуплодная беременность контроль без матрицы)
well	Лунка, связанная с образцом.	текст	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Название анализа.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Версия метода автоматизации анализа.	текст	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Версия диспетчера рабочих процессов Workflow Manager, связанная с серией.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Отчет об инвалидации серии

Если серия инвалидируется, система создает отчет об инвалидации серии.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Причина инвалидации серии, указанная пользователем.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Инициалы оператора, инвалидировавшего серию.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и время инвалидации серии.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет об образцах для библиотеки

Система создает отчет об образцах для библиотеки при сбое или инвалидации серии, при успешном завершении работы с библиотекой и при успешном завершении количественного анализа.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Уникальный штрих-код образца.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
qc_status	Статус образца после завершения этапов анализа.	перечисление	<code>pass fail (успешно сбой)</code>
qc_reason	Причина статуса контроля качества	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
starting_volume	Исходный объем пробирки для сбора крови в мл на момент выделения плазмы.	с плавающей запятой	
Индекс	Индекс, связанный с образцом.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
ccn_library_pg_ul	Концентрация библиотеки в пг/мкл.	с плавающей запятой	
plasma_isolation_comments	Комментарии пользователя при выделении плазмы (текст в произвольной форме).	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>
cfdna_extraction_comments	Комментарии пользователя при экстракции сцДНК (текст в произвольной форме).	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>
library_prep_comments	Комментарии пользователя при подготовке библиотеки (текст в произвольной форме).	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>
quantitation_comments	Комментарии пользователя при выполнении количественной оценки (свободный текст).	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>

Отчет о реагентах для библиотеки

Система создает отчет о реагентах для библиотеки при сбое или инвалидации серии, при успешном завершении работы с библиотекой и при успешном завершении количественного анализа.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
Процесс	Название процесса, в формате ПРОЦЕСС:подпроцесс. Варианты значений: • ISOLATION (Выделение плазмы) — batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (Экстракция ДНК) — setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (Библиотека) — setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (Количественный анализ) — setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (Объединение) — analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	текст	<code>^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$</code>
reagent_name	Название реагента.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
lot	Штрих-код реагента.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
expiration_date	Дата истечения срока годности в формате производителя.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$</code>
operator	Имя пользователя оператора.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Отметка времени начала процесса, связанная с реагентом.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет о лабораторном оборудовании для библиотеки

Система создает отчет о лабораторном оборудовании для библиотеки при сбое или инвалидации серии, при успешном завершении работы с библиотекой и при успешном завершении количественного анализа.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Название лабораторного оборудования.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Штрих-код лабораторного оборудования.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Отметка времени начала процесса, связанная с лабораторным оборудованием.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет о количественном анализе библиотеки

При успешном завершении количественного анализа библиотеки система генерирует отчет о результатах количественного анализа библиотеки.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Числовая идентификация.	длинный	
прибор	Название прибора для количественной оценки (текст в произвольной форме).	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	Коэффициент детерминации R-квадрат	с плавающей запятой	
standard_intercept	Свободный коэффициент.	с плавающей запятой	
standard_slope	Угол наклона.	с плавающей запятой	
median_ccn_pg_ul	Среднее значение концентрации образца.	с плавающей запятой	
qc_status	Статус контроля качества количественного анализа.	перечисление	pass fail (успешно сбой)
qc_reason	Описание причины сбоя, при наличии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Отметка времени начала процесса количественной оценки.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Журнал обработки библиотеки

Система создает журнал обработки библиотеки при запуске и завершении или сбое каждого процесса обработки серии, при сбое обработки или инвалидации серии, при завершении анализа (создается для каждого пула).

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
Процесс	Название процесса обработки серии, в формате ПРОЦЕСС:подпроцесс. Варианты значений: ISOLATION (Выделение плазмы) — batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Экстракция ДНК) — setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Библиотека) — setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Количественный анализ) — setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (Объединение) — analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	текст	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
operator	Инициалы оператора	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
прибор	Instrument Name (Название прибора).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Дата и время начала процесса обработки серии.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	
finished	Дата и время завершения или сбоя процесса обработки серии.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	
status	Текущая серия.	перечисление	completed failed started aborted (завершено сбой запущено прервано)

Отчет об объединении

Система создает отчет об объединении после успешного завершения работы с библиотекой, в случае сбоя серии, а также в случае инвалидации серии, если это событие произошло после начала объединения.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Уникальный штрих-код образца.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_barcode	Штрих-код пула, связанный с образцом.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_type	Тип пула, связанный с образцом.	перечисление	A B C E
pooling_volume_ul	Объем пула в мкл.	с плавающей запятой	
pooling_comments	Комментарии пользователей при объединении (текст в произвольной форме).	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>

Отчет об инвалидации пула

Если пул инвалидируется, система создает отчет об инвалидации пула.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_barcode	Штрих-код инвалидированного пула.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
reason	Причина инвалидации пула, указанная пользователем.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
operator	Инициалы оператора, инвалидировавшего пул.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
timestamp	Дата и время инвалидации пула.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет о секвенировании

После завершения секвенирования или по истечении установленного времени система формирует отчет о секвенировании.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_barcode	Баркод пула, связанный с запуском секвенирования.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
прибор	Серийный номер системы секвенирования.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
flowcell	Проточная ячейка, связанная с запуском секвенирования.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
software_version	Связывание программного приложения и версии, используемой для генерации данных система секвенирования.	текст	
run_folder	Имя папки запуска секвенирования.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]+\$</code>
sequencing_status	Состояние запуска секвенирования.	перечисление	<code>completed timed out failed (завершено превышен лимит времени не выполнено)</code>
qc_status	Статус контроля качества запуска секвенирования.	перечисление	<code>pass fail error (успешно сбой ошибка)</code>
qc_reason	Причины того, что контроль качества не пройден, представлены значениями, разделенными точкой с запятой.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
cluster_density	Плотность кластеров (среднее значение для всех проточных ячеек во всех областях сканирования).	с плавающей запятой	
pct_q30	Процент оснований с качеством распознавания выше порога Q30.	с плавающей запятой	
pct_pf	Процент прочтений, прошедших через фильтр.	с плавающей запятой	
фазирование	Фазирование.	с плавающей запятой	
префазирование	Префазирование.	с плавающей запятой	
predicted_aligned_reads	Спрогнозированные выровненные прочтения.	длинный	
started	Отметка времени, связанная с началом секвенирования.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	
completed	Отметка времени, связанная с завершением секвенирования.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Отчет о сбое анализа

Система создает отчет о сбое анализа, если запуск секвенирования не удался после максимального количества попыток анализа.

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
batch_name	Название серии.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Штрих-код пула, связанный с несостоявшимся анализом.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Столбец	Описание	Тип	Регулярное выражение
flowcell	Штрих-код проточной ячейки, связанный с несостоявшимся анализом.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Папка запуска секвенирования, связанная с несостоявшимся анализом.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
analysis_run_status	Статус запуска секвенирования, связанный с несостоявшимся анализом.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
timestarted	Отметка времени, связанная с началом анализа.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	
timefinished	Отметка времени, связанная с завершением несостоявшегося анализа.	Отметка времени по стандарту ISO 8601	

Поиск и устранение неисправностей

Введение

Помощь в поиске и устранении неполадок программного обеспечения для анализа VeriSeq NIPT Solution v2 включает в себя следующие возможности:

- Программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software и системные уведомления.
- Рекомендованные действия при возникновении проблем с системой.
- Инструкции для выполнения диагностического анализа и анализа сбоев с использованием предварительно введенных контрольных данных.

Уведомления программного Assay Software (обеспечения анализа)

В этом разделе описаны уведомления программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software.

Уведомления о ходе выполнения

Уведомления о ходе выполнения свидетельствуют о нормальном выполнении анализа. Эти уведомления регистрируются в журнале как «Действия» и не требуют никаких действий от пользователя.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Начало работы с серией	Подготовка библиотеки	Пользователь создал новую серию.	Операция	Да	Неприменимо
Подготовка библиотеки серии завершена	Подготовка библиотеки	Создание библиотеки для текущей серии завершено.	Операция	Нет	Неприменимо
Объединение в пул завершено	Подготовка библиотеки	Создан пул из серии.	Операция	Нет	Неприменимо
Секвенирование началось	Секвенирование	Система обнаружила новую папку с данными секвенирования.	Операция	Нет	Неприменимо
Контроль качества секвенирования пройден	Секвенирование	Запуск секвенирования завершен, и контроль качества секвенирования пройден.	Операция	Нет	Неприменимо
Запуск секвенирования, связанный с пулом	Секвенирование	Запуск секвенирования успешно связан с известным пулом.	Операция	Нет	Неприменимо
Анализ начался	Анализ	Анализ для указанного запуска секвенирования начался.	Операция	Да	Неприменимо

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Анализ завершен, создан отчет результатах НИПТ	Постобработка анализа	Анализ завершен и отчеты созданы.	Операция	Да	Неприменимо

Уведомления об инвалидации

Уведомления об инвалидации указывают на события, возникающие в системе в результате инвалидации серии или пула пользователем в диспетчере рабочих процессов Workflow Manager. Эти уведомления регистрируются в журнале как «Сообщения» и не требуют никаких действий от пользователя.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Инвалидация серии	Подготовка библиотеки	Пользователь инвалидировал серию.	Уведомление	Да	Неприменимо
Инвалидация пула — повторное объединение	Подготовка библиотеки	Пользователь инвалидировал первый из возможных пулов (определенного типа) для серии.	Уведомление	Да	Неприменимо
Инвалидация пула — использовать вторую аликвоту	Подготовка библиотеки	Пользователь инвалидировал первый из возможных пулов (определенного типа) для серии.	Уведомление	Да	Неприменимо
Секвенирование завершено Пул инвалидирован	Секвенирование	Запуск секвенирования завершен, но пользователь инвалидировал пул.	Уведомление	Да	Неприменимо

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Контроль качества секвенирования выполнен — все образцы инвалидированы	Контроль качества секвенирования	Контроль качества запуска секвенирования завершен, однако все образцы инвалидированы.	Уведомление	Да	Неприменимо
Анализ завершен Пул инвалидирован	Постобработка анализа	Анализ завершен, но пользователь инвалидировал пул.	Уведомление	Да	Неприменимо

Уведомления об устранимых ошибках

Устранимые ошибки — это ситуации, в которых программное обеспечение для анализа VeriSeq NIPT Assay может восстановить запуск при выполнении пользователем рекомендуемых действий. Если проблема не устранена, обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Не указан путь для прибора	Секвенирование	Системе не удалось обнаружить/подключиться к папке с данными секвенирования на внешнем диске.	Оповещение	Да	- В случае использования NAS проверьте сетевое подключение. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Недостаточно свободного места на диске для секвенирования.	Секвенирование	Система обнаружила новую папку для хранения данных секвенирования, но, согласно расчетам, в ней недостаточно свободного места для хранения данных.	Оповещение	Да	1. Проверьте объем доступного места на диске. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 2. Освободите дисковое пространство или выполните резервное копирование данных. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Недопустимая папка для запуска секвенирования	Секвенирование	Недопустимые символы в названии папки для запуска секвенирования.	Предупреждение	Да	Папка для запуска секвенирования была неправильно переименована. Измените название запуска на правильное.
Секвенирование запущено, но отсутствует файл штрих-кода пула.	Секвенирование	Программное обеспечение не обнаружило файл, содержащий штрих-код пула, в течение 30 минут после начала секвенирования.	Предупреждение	Да	Вероятно, сбой в работе прибора или NAS. Проверьте настройки прибора и сетевое соединение. Система продолжит поиски файла со штрих-кодом пула до окончания секвенирования.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Невозможно подтвердить завершение запуска секвенирования	Секвенирование	Программному обеспечению не удалось прочитать файл статуса завершения запуска в папке секвенирования.	Предупреждение	Да	Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Отсутствуют характеристики образца	Предварительный анализ	Для некоторых образцов программному обеспечению не удалось обнаружить определение типа образца, вариант для половых хромосом или тип скрининга.	Уведомление	Да	Для указанного образца не были предоставлены одна или несколько характеристик. Введите недостающие характеристики образца в диспетчере рабочих процессов Workflow Manager или инвалидируйте образец, чтобы программное обеспечение могло продолжить работу.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Сбой создания протокола анализа	Предварительный анализ	Программному обеспечению не удалось создать протокол анализа.	Оповещение	Да	- Проверьте объем доступного места на диске. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - Если места недостаточно, освободите дисковое пространство или выполните резервное копирование данных. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - В случае использования NAS проверьте сетевое подключение. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Невозможно проверить доступное пространство на диске.	Предварительный анализ	Программное обеспечение не может проверить доступное место на диске.	Оповещение	Да	- В случае использования NAS проверьте сетевое подключение. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 Идентификатор действия 2 на странице 127. - Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Недостаточно места на диске для выполнения анализа	Предварительный анализ	Программное обеспечение обнаружило, что для запуска нового анализа недостаточно свободного места на диске.	Оповещение	Да	Освободите дисковое пространство или выполните резервное копирование данных. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 Идентификатор действия 3 на странице 128 .

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Невозможно запустить процедуру анализа	Предварительный анализ	Программному обеспечению не удалось запустить анализ для указанной папки секвенирования.	Оповещение	Да	Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Сбой разрешения на чтение/запись в папку секвенирования	Предварительный анализ	Сбой теста, выполняемого программным обеспечением, который проверяет разрешение на чтение/запись в папку запуска секвенирования.	Предупреждение	Да	- В случае использования NAS проверьте сетевое подключение. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Ошибка анализа: повторите попытку	Анализ	Ошибка при выполнении анализа. Повторная попытка	Уведомление	Да	None (Нет)
Отчет о результатах уже сформирован	Система	Программа определила, что для данного типа пула уже сформирован отчет о результатах НИПТ.	Операция	Да	None (Нет)

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Невозможно доставить уведомления по электронной почте	Система	Система не может доставить уведомления по электронной почте.	Предупреждение	Н/П	1. Проверьте правильность настроек электронной почты, заданных в системе. См. раздел Настройка системных уведомлений по электронной почте на странице 40. 2. Отправьте тестовое сообщение по электронной почте. См. раздел Настройка системных уведомлений по электронной почте на странице 40. 3. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Обнаружен временной сдвиг	Подготовка библиотеки	Программное обеспечение обнаружило временной сдвиг более чем на 1 минуту между временной меткой диспетчера рабочих процессов Workflow Manager и местным временем сервера.	Предупреждение	Нет	1. Проверьте точность местного времени на устройстве с установленным диспетчером рабочих процессов Workflow Manager. 2. Проверьте на сервере VeriSeq Onsite Server точность местного времени, которое отображается в веб-интерфейсе (вкладка Server Status [Состояние сервера]).

Уведомления о неустранимых ошибках

Неустранимые ошибки возникают в тех случаях, когда условия достигают граничных состояний, при которых невозможно продолжить выполнение анализа.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Сбой серии	Подготовка библиотеки	Сбой контроля качества серии.	Уведомление	Да	Начните создание планшета с библиотекой заново.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Сбой при формировании отчета	Формирование отчета	Системе не удалось сформировать отчет.	Оповещение	Да	- Проверьте объем доступного места на диске. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 Если места недостаточно, освободите дисковое пространство или выполните резервное копирование данных. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Ошибка синтаксического анализа файла с параметрами запуска.	Секвенирование	Системе не удалось открыть/выполнить синтаксический анализ файла RunParameters.xml.	Предупреждение	Да	Файл RunParameters.xml поврежден. Проверьте настройки прибора и запустите секвенирование пула повторно.
Параметры запуска не распознаны.	Секвенирование	Программное обеспечение считало несовместимые параметры запуска.	Предупреждение	Да	Программному обеспечению не удалось сформировать параметры запуска секвенирования из файла конфигурации прибора. Проверьте настройки прибора и запустите секвенирование пула повторно.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Неверные параметры запуска	Секвенирование	Программное обеспечение считало требуемые параметры запуска, однако они несовместимы с типом анализа.	Предупреждение	Да	Сбой проверки совместимости программного обеспечения. Проверьте настройки прибора и запустите секвенирование пула повторно.
Штрих-код пула не найден	Секвенирование	Программному обеспечению не удалось связать проточную ячейку для запуска секвенирования с имеющимся штрих-кодом пула.	Предупреждение	Да	Возможно, ошибка записи штрих-кода пула. Запустите секвенирование пула повторно.
Секвенирование завершено, но отсутствует файл штрих-кода пула.	Секвенирование	Секвенирование выполнено, но не был обнаружен файл, содержащий штрих-код пула.	Оповещение	Да	Возможная неисправность система секвенирования. Для получения помощи свяжитесь со службой технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Не удалось прочесть файл со штрих-кодом пула	Секвенирование	Файл, содержащий штрих-код пула, поврежден.	Оповещение	Да	Возможная неисправность система секвенирования или сбой сети. Для получения помощи свяжитесь со службой технической поддержки компании Illumina.
Несовпадение файла штрих-кода пула.	Секвенирование	Обнаруженный файл штрих-кода пула относится к идентификатору проточной ячейки, которая не связана с данным запуском секвенирования.	Оповещение	Да	Возможная неисправность система секвенирования. При необходимости обратитесь за помощью в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Время секвенирования истекло	Секвенирование	Запуск секвенирования не был завершен в установленный промежуток времени.	Предупреждение	Да	Проверьте система секвенирования и сетевое подключение. Запустите секвенирование пула повторно.
Сбой создания файлов контроля качества секвенирования	Контроль качества секвенирования	Запуск секвенирования завершен, но файлы контроля качества InterOp повреждены.	Оповещение	Да	Проверьте система секвенирования и сетевое подключение. Запустите секвенирование пула повторно.
Сбой контроля качества секвенирования	Контроль качества секвенирования	Запуск секвенирования завершен, но контроль качества секвенирования закончился сбоем.	Уведомление	Да	Запустите секвенирование пула повторно.
Сбой анализа после выполнения максимального количества попыток запуска	Анализ	Все попытки запустить анализ не удались. Попытки больше не будут предприниматься.	Предупреждение	Да	Запустите секвенирование второго пула повторно.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Сбой постобработки анализа	Постобработка анализа	Программному обеспечению не удалось выполнить постобработку результатов анализа.	Оповещение	Да	- В случае использования NAS проверьте сетевое подключение. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Сбой загрузки анализа	Постобработка анализа	Программному обеспечению не удалось загрузить результаты анализа в базу данных.	Оповещение	Да	- В случае использования NAS проверьте сетевое подключение. См. раздел Процедуры выполнения рекомендованных действий на странице 127 - Возможно, сбой аппаратного обеспечения. Перезагрузите сервер. Если проблема не исчезла, отправьте электронное письмо в службу технической поддержки компании Illumina.

Уведомление	Шаг	Время создания	Уровень уведомления	Электронная почта	Рекомендованное действие
Обнаружено загрязнение на уровне планшета	Постобработка анализа	Y-хромосома была обнаружена для всех образцов, прошедших контроль качества в пуле.	Оповещение	Да	Начните создание планшета с библиотекой заново.

Процедуры выполнения рекомендованных действий

Идентификатор действия	Рекомендованное действие	Этапы
1	Проверьте подключение к сети	Убедитесь, что удаленное сетевое хранилище NAS и локальный компьютер подключены к одной сети. - В интерфейсе командной строки Windows (cmd) введите следующую команду: ping <IP-адрес сервера> Если используется NAS, проверьте также подключение к нему. - Проверьте, нет ли потерянных пакетов данных. При наличии потерянных пакетов обратитесь к администратору. - Выполните проверку подключения следующим образом: - Вход VeriSeq Onsite Server в веб-интерфейс - В меню панели инструментов выберите Folder (Папка). - Нажмите Test (Проверка) и оцените успешность проверки. Если проверка не удалась, см. раздел Изменение параметров общего сетевого диска на странице 36 и убедитесь, что все параметры настроены правильно.
2	Проверьте объем доступного места на диске	Убедитесь, что ПК с Windows подключен к папке с входными данными (Input) на сервере VeriSeq Onsite Server. Дополнительную информацию см. в разделе Подключение дисков на сервере на странице 50. Нажмите правой кнопкой мыши на диск, с которого отправляются данные в папку с входными данными. Выберите Properties (Свойства), чтобы просмотреть информацию об объеме свободного места.

Идентификатор действия	Рекомендованное действие	Этапы
3	Освободите дисковое пространство или выполните резервное копирование данных.	Illumina рекомендует время от времени выполнять резервное копирование данных и/или хранить данные секвенирования на сервере. Дополнительную информацию см. в разделе Управление общим сетевым диском на странице 36. 1. Для данных, которые хранятся на сервере VeriSeq Onsite Server: Убедитесь, что ПК с Windows подключен к папке с входными данными (Input) на сервере VeriSeq Onsite Server. Дополнительную информацию см. в разделе Подключение дисков на сервере на странице 50. а. Дважды щелкните папку с входными данными и введите учетные данные, чтобы получить к ней доступ. б. Данные запуска секвенирования отображаются в папках с именами, которые соответствуют названиям запусков секвенирования. с. Удалите папки или выполните резервное копирование папок с обработанными данными секвенирования. 2. Для данных, хранящихся на NAS: Убедитесь, что удаленное сетевое хранилище NAS и локальный компьютер подключены к одной сети. Получите доступ к папке на удаленном диске. Для этого требуются учетные данные, предоставляемые системным администратором. а. Данные запуска секвенирования отображаются в папках с именами, которые соответствуют названиям запусков секвенирования. б. Удалите папки или выполните резервное копирование папок с обработанными данными секвенирования.

Проблемы с системой

Проблема	Рекомендованное действие
Программное обеспечение не запускается.	Если при запуске программного обеспечения для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software будут обнаружены ошибки, отобразится перечень всех ошибок вместо экрана входа. Обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina, чтобы сообщить обо всех перечисленных ошибках.
Требуется восстановление базы данных.	Если требуется восстановление базы данных из резервной копии, обратитесь к сервисному инженеру компании Illumina.
Обнаружен дрейф системы.	При обнаружении дрейфа системы программное обеспечение для анализа Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software прекращает обрабатывать данные, получаемые от других компонентов системы. После обнаружения дрейфа системы администратор может перезагрузить и вернуть ее в нормальный режим работы.
Срабатывает аварийный сигнал RAID-контроллера.	Администратор может нажать кнопку Server alarm (Сигнал тревоги сервера) на вкладке Server Status (Состояние сервера) панели инструментов Программное обеспечение VeriSeq NIPT Assay Software, чтобы отключить сигнал тревоги RAID-контроллера. Если вы нажали эту кнопку, обратитесь в службу технической поддержки компании Illumina за дополнительной помощью.

Тесты обработки данных

Предварительно установленные наборы данных на сервере VeriSeq Onsite Server дают возможность оперативного тестирования сервера и аналитического модуля.

Тестирование сервера

Этот тест имитирует запуск секвенирования, а также генерацию результатов анализа без непосредственного запуска процесса анализа. Запустите этот тест, чтобы убедиться в правильности работы сервера VeriSeq Onsite Server и в том, что формируются отчеты и уведомления для отправки по электронной почте. Продолжительность: приблизительно 3–4 минуты.

Процедура

1. Откройте подключенный каталог входных данных, а затем папку TestingData (Данные тестирования).
2. Выполните копирование одной из приведенных ниже папок, находящихся в папке TestingData (Данные тестирования):
 - Для данных NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Для данных NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Переименуйте скопированную папку, добавив к ней суффикс _XXX. При этом _XXX представляет собой порядковый номер тестового запуска. Например, если в папке уже есть копия с суффиксом _002, присвойте новой копии _003.
4. Переместите переименованную папку в папку входных данных.
5. Подождите 3–5 мин, пока завершится запуск. Проверьте, что вы получили следующие уведомления по электронной почте:
 - a. Начался анализ запуска секвенирования.
 - b. Для запуска секвенирования сформирован отчет о результатах НИПТ.
6. Свяжите отчеты с названием секвенирования, которое присвоено папке.
7. В папке выходных данных откройте папку TestData_NS_CopyWorkflow или TestData_NDx_CopyWorkflow и проверьте наличие одного из следующих отчетов:
 - Для NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Для NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Ожидаемый размер файла составляет примерно 7,1 КБ.
8. Переместите данные тестового запуска секвенирования в папку TestingData (Данные тестирования). Такие действия позволяют контролировать количество выполнений тестирования секвенирования.

ПРИМЕЧАНИЕ Можно удалять старые копии файлов тестирования для освобождения места.

Данные тестового запуска полного анализа

В этом тесте выполняется запуск полного анализа. Запускайте этот тест, если сервер не обрабатывает и не анализирует данные или прерывает анализ из-за истечения установленного времени. Продолжительность: приблизительно 4–5 часов

Процедура

1. Откройте подключенный каталог входных данных и папку TestingData (Данные тестирования).
2. Переименуйте следующую папку, добавив к имени суффикс _000: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXDX_FullRun.
Суффикс обеспечивает уникальное имя для каждого запуска секвенирования. Если запуск уже имеет суффикс, переименуйте папку, увеличив числовое значение суффикса на 1.
3. Переместите переименованную папку в папку входных данных.
4. Подождите приблизительно 4–5 часов, пока завершится анализ. Проверьте, что вы получили следующие уведомления по электронной почте:
 - а. Начался анализ запуска секвенирования.
 - б. Для запуска секвенирования сформирован отчет о результатах НИПТ.
5. Свяжите отчеты с названием секвенирования, которое присвоено папке.
6. В папке выходных данных откройте папку TestData_NDx_FullRun и проверьте наличие следующего отчета: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Ожидаемый размер файла составляет примерно 7,1 КБ.
7. Переместите данные тестового запуска секвенирования в папку TestingData (Данные тестирования)

Ресурсы и справочные материалы

Следующую информацию можно загрузить с веб-сайта компании Illumina.

Ресурс	Описание
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Вкладыш в упаковку программного обеспечения VeriSeq NIPT Solution v2) (документ № 1000000078751)</i>	В нем содержатся описание продукта и его целевое назначение, а также инструкции по эксплуатации и способы поиска и устранения неполадок.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual (Руководство оператора рабочей станции Microlab STAR), документ № 624668 компании Hamilton</i>	В нем представлены информация по эксплуатации и техническому обслуживанию, а также технические характеристики рабочей станции Microlab STAR компании Hamilton для автоматизированных манипуляций с жидкостями.

Посетите [страницы поддержки прибора](#) VeriSeq NIPT Solution v2 на веб-сайте компании Illumina, чтобы получить доступ к документации, загрузкам программного обеспечения, обучению онлайн и часто задаваемым вопросам.

Аббревиатуры

Аббревиатура	Определение
BCL	Файл распознанных оснований
CE-IVD	Маркировка, указывающая на соответствие продукции для диагностики <i>in vitro</i> стандартам Европейского союза
сцДНК	Свободно циркулирующая ДНК
ДНК	Дезоксирибонуклеиновая кислота
DNS	Служба доменных имен
FASTQ	Текстовый формат файлов для записи результатов обработки с помощью приборов для секвенирования
FF	Фетальная фракция
FIFO	В порядке поступления
iFACT	Индивидуализированный критерий достоверности выявленной анеуплоидии плода

Аббревиатура	Определение
IP	Протокол IP
LIMS	Система управления лабораторной информацией
ЛОП	Логарифм отношения правдоподобия
MAC	Управление доступом к среде передачи данных
NAS	Сетевое устройство хранения данных
NES	Области, не подвергшиеся исключению
NGS	Секвенирование нового поколения
NIPT (НИПТ, неинвазивное пренатальное тестирование)	Неинвазивное пренатальное тестирование
NTC	Контроль без матрицы
NTP	Сетевой протокол синхронизации времени
PF	Проходящие через фильтр
Контроль качества	Контроль качества
Регулярное выражение	Регулярное выражение Последовательность символов, используемая алгоритмами сравнения строк для валидации данных.
АПХ	Анеуплоидия по половым хромосомам
SDS	Паспорта безопасности веществ
SHA1	Защищенный алгоритм хеширования 1
SSL	Протокол защищенных сокетов

Техническая помощь

Для получения технической помощи свяжитесь со службой технической поддержки Illumina.

Веб-сайт: www.illumina.com
Электронная почта: techsupport@illumina.com

Паспорта безопасности веществ (SDS) — см. на веб-сайте компании Illumina по адресу support.illumina.com/sds.html.

Документацию о продукции — можно скачать с веб-сайта support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 США
+1-800-809-ILMN (4566)
+1-858-202-4566 (за пределами Северной
Америки)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



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

Спонсор в Австралии

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

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Все права защищены.

illumina®