



# VeriSeq NIPT Solution v2

Průručka k softvéru

VLASTNÍCTVO SPOLOČNOSTI ILLUMINA

Dokument č. 1000000067940 v09

Máj 2025

NA DIAGNOSTICKÉ ÚČELY IN VITRO.

Na používanie tohto produktu sa vzťahujú patenty vlastnené spoločnosťou Illumina, Inc., ako aj patenty, ktoré jej boli poskytnuté. Platba za tento produkt prenáša obmedzené a neprenositelné právo na používanie tohto produktu v súlade s účelmi jeho použitia a súvisiacou dokumentáciou, ako aj ďalšími súvisiacimi podmienkami a požiadavkami. Vzorový zoznam takýchto patentov je uvedený na adrese [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Neudeľuje sa žiadne právo v rámci žiadneho iného patentu ani na žiadne iné používanie, a to výslovne, implicitne ani v dôsledku prekážky uplatnenia žalobného nároku.

Tento dokument a jeho obsah sú vlastníctvom spoločnosti Illumina, Inc. a jej pridružených spoločností (ďalej len „Illumina“) a sú určené výlučne na zmluvné použitie u zákazníka v súvislosti s používaním výrobku (výrobkov) opísaného (opísaných) v tomto dokumente a na žiadny iný účel. Tento dokument a jeho obsah sa nesmú používať ani šíriť na žiadny iný účel a/alebo inak poskytovať, zverejňovať alebo reprodukovat akýmkoľvek spôsobom bez predchádzajúceho písomného súhlasu spoločnosti Illumina. Spoločnosť Illumina týmto dokumentom neposkytuje žiadnu licenciu na základe patentu, ochrannej známky, autorských práv alebo práv podľa zvykového práva, či podobných práv tretích strán.

Pokyny v tomto dokumente musia byť prísne a výslovne dodržiavané kvalifikovaným a riadne vyškoleným personálom, aby sa zabezpečilo správne a bezpečné používanie tu popísaného výrobku (výrobkov). Pred použitím takéhoto výrobku (výrobkov) je nutné prečítať si a pochopiť celý obsah tohto dokumentu.

**NEPREČÍTANIE VŠETKÝCH TU OBSIAHNUTÝCH POKYNOV A ICH VÝSLOVNÉ NEDODRŽANIE MÔŽE MAŤ ZA NÁSLEDOK POŠKODENIE VÝROBKU (VÝROBKOV), ZRANENIE OSOBY VRÁTANE POUŽÍVATEĽOV ALEBO INÝCH OSÔB, POŠKODENIE ĎALŠIEHO MAJETKU A ZRUŠENIE PLATNOSTI ZÁRUKY VZŤAHUJÚCEJ SA NA VÝROBOK (VÝROBKY).**

**SPOLOČNOSŤ ILLUMINA NEPREBERÁ ŽIADNU ZODPOVEDNOSŤ VYPLÝVAJÚCU Z NEBEZPEČNÉHO POUŽITIA TU POPIŠANÉHO VÝROBKU (VÝROBKOV) (VRÁTANE JEHO SÚČASTÍ ALEBO SOFTVÉRU).**

© 2025 Illumina, Inc. Všetky práva vyhradené.

Všetky ochranné známky sú vlastníctvom spoločnosti Illumina, Inc. alebo príslušných vlastníkov. Informácie o konkrétnych ochranných známkach nájdete na stránke [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

# História revízií

| Dokument                            | Dátum       | Popis zmeny                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-------------------------------------|-------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v09 | Máj<br>2025 | <p>Aktualizované:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Text popisu na grafike Prehľad architektúry.</li> <li>Opis objektu vzorky v správe dávok.</li> <li>Pokyny pre vzorky nahraté počas izolácie plazmy.</li> <li>Upozornenie na zahrnutie opätovného použitia čiarového kódu a skupiny.</li> </ul> <p>Pridané:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Objasnenie, že softvér Workflow Manager nekontroluje poradie vzoriek.</li> <li>Požiadavky na pole Run Name (Názov chodu) v pokynoch pre modul Local Run Manager.</li> <li>Pokyny na interpretáciu metriky kontroly kvality nájdete v používateľskej príručke k softvéru Sequencing Analysis Viewer.</li> <li>Pokyny na úpravy potrebné na opakované testovanie po zlyhaní skupiny.</li> <li>Vysvetlenie a informácie potrebné pre riešenie problémov novej chyby kontaminácie na úrovni doštičky.</li> <li>Pokyny pre správne vypnutie a zapnutie systému.</li> <li>Objasnenie týkajúce sa prevádzkového prostredia.</li> <li>Informácie v metrikách doplnkového výkazu o horných a dolných limitoch NES s ohľadom na neúspešný iFACT.</li> </ul> <p>Všetky výskyty výrazu „sekvenátor“ sa nahradili výrazom „sekvenčný systém novej generácie“ alebo výrazom „sekvenčný systém“.</p> |
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v08 | Jún<br>2023 | Odstránili sa popisy zoznamov vzoriek pre hybridné dávky, aby sa zosúlادili s funkciami softvéru.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

| Dokument                            | Dátum           | Popis zmeny                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-------------------------------------|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Dokument č.<br>1000000067940 v07    | Február<br>2023 | <p>Upravili sa možnosti konfigurácie servera na účely zvýšenia bezpečnosti. Zmena hesla pre automatizáciu v systéme ML-STAR vyžaduje návštevu terénneho servisného personálu spoločnosti Illumina.</p> <p>Upresnili sa pokyny na pridávanie informácií o čiarových kódoch do vstupných hárkov vzoriek a na nahrávanie hárkov vzoriek pre hybridné dávky.</p> <p>Aktualizovali sa pokyny na vytvorenie mena používateľa.</p> <p>Z pokynov na konfiguráciu servera sa odstránil odkaz na pole Network Password (Heslo siete).</p> <p>Aktualizoval sa príklad čiastočnej delécie alebo duplikačnej anomálie.</p> <p>Pridalo sa pravidlo poradia pre pole anomaly_description (popis anomálie). U anomálií v rámci toho istého chromozómu sú aneuploidie celých chromozómov uvedené pred čiastočnými deléciami alebo duplikáciami.</p> <p>Pridali sa stĺpce Typ a Regulárny výraz do výkazov výsledkov, oznámení a spracovania.</p> <p>V celom dokumente sa aktualizoval text s cieľom zlepšiť zrozumiteľnosť.</p> |
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v06 | August 2021     | Aktualizovala sa adresa autorizovaného zástupcu v Európskom spoločenstve.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |

| Dokument                            | Dátum             | Popis zmeny                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|-------------------------------------|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v05 | September<br>2020 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pridali sa pokyny pre nové funkcie Backup Encryption (Šifrovanie záloh) a Network Password (Heslo siete).</li> <li>• Do časti Sťahovanie a inštalácia certifikátu sa doplnili podrobnejšie pokyny.</li> <li>• Do časti Konfigurácia servera pre softvér Workflow Manager sa pridal krok zadania hesla siete a pripomienka na vytvorenie certifikátu.</li> <li>• Aktualizovala sa časť Pripojenie diskov servera informáciami, ktoré sa týkajú oprávnení iba pre správcu, a aktualizovala sa kompatibilita verzie SMB.</li> <li>• Do časti Archivácia údajov sa pridal odkaz na šifrovanie záloh pre miestny server.</li> <li>• Pridala sa poznámka do úvodu k webovému používateľskému rozhraniu Assay Software, ktorá uvádza, že softvér nie je možné používať na mobilných zariadeniach.</li> <li>• Pridali sa poznámky s vysvetlením ohľadom veľkých a malých písmen vo výstupoch z výkazov NIPT.</li> <li>• V časti Výkazy s výsledkami a oznámeniami sa aktualizoval text o možných hodnotách informácií čitateľných človekom.</li> <li>• Aktualizovala sa konvencia pomenovania v softvéri Workflow Manager tak, aby sa konzistentne zobrazoval celý názov softvéru VeriSeq NIPT Workflow Manager.</li> </ul> |
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v04 | Február<br>2020   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aktualizovali sa témy Zadávanie hárku vzoriek a Nahrávanie hárku vzoriek na objasnenie obmedzenia funkčnosti pri nahrávaní hárku vzoriek.</li> <li>• Aktualizovali sa adresy austrálskeho sponzora a spoločnosti Illumina Netherlands.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |

| Dokument                            | Dátum            | Popis zmeny                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|-------------------------------------|------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v03 | Október<br>2019  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Pridala sa časť Opatrenia týkajúce sa prevádzkového prostredia týkajúca sa servera VeriSeq Onsite Server v2.</li> <li>Aktualizoval sa spôsob prezentácie výsledkov anomálií pohlavných chromozómov v časti Výkazy s výsledkami a oznámeniami v prílohe B tak, aby zodpovedal spôsobu prezentácie vo výkaze NIPT.</li> </ul> |
| Dokument č.<br>1000000067940<br>v02 | Apríl<br>2019    | Pridali sa podrobné informácie k výkazom NIPT a doplnkovým výkazom tak, aby boli v súlade so školiacimi materiálmi.                                                                                                                                                                                                                                                |
| Dokument č.<br>1000000067940 v01    | Február<br>2019  | Vydanie príručky k softvéru VeriSeq NIPT Solution v2 pre zákazníkov.                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Dokument<br>č. 1000000067940<br>v00 | November<br>2018 | Prvé vydanie určené len na interné použitie.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |

# Obsah

|                                                       |           |
|-------------------------------------------------------|-----------|
| História revízií .....                                | iii       |
| <b>VeriSeq NIPT Solution v2 .....</b>                 | <b>1</b>  |
| Úvod .....                                            | 1         |
| Architektúra systému .....                            | 2         |
| <b>VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>            | <b>4</b>  |
| Úvod .....                                            | 4         |
| VeriSeq NIPT Method .....                             | 4         |
| VeriSeq NIPT Batch Manager .....                      | 5         |
| Zadanie hárku vzoriek .....                           | 7         |
| Zrušenie platnosti vzorky, dávky a skupiny .....      | 10        |
| Nahratie hárku vzoriek .....                          | 11        |
| Sample Cancellation (Zrušenie vzorky) .....           | 12        |
| VeriSeq NIPT Services .....                           | 12        |
| Spustenie softvéru VeriSeq NIPT Services .....        | 12        |
| <b>Systém sekvenovania novej generácie .....</b>      | <b>16</b> |
| Úvod .....                                            | 16        |
| Skupina sekvenovania .....                            | 16        |
| Integrácia úložiska údajov .....                      | 16        |
| Výkonnostná kapacita analýzy .....                    | 17        |
| Obmedzenia siete .....                                | 17        |
| VeriSeq NIPT Local Run Manager .....                  | 17        |
| <b>VeriSeq NIPT Assay Software v2 .....</b>           | <b>19</b> |
| Úvod .....                                            | 19        |
| Komponenty softvéru VeriSeq NIPT Assay Software ..... | 19        |
| Úlohy softvéru VeriSeq NIPT Assay Software .....      | 21        |
| Sequencing Handler (Sekvenčný manipulátor) .....      | 23        |

|                                                         |           |
|---------------------------------------------------------|-----------|
| Analytic Pipeline Handler .....                         | 24        |
| <b>Webové používateľské rozhranie .....</b>             | <b>24</b> |
| Licenčná zmluva s koncovým používateľom .....           | 25        |
| Konfigurácia webového používateľského rozhrania .....   | 26        |
| Prihlásenie do webového používateľského rozhrania ..... | 26        |
| Ovládací panel .....                                    | 27        |
| Spravovanie používateľov .....                          | 29        |
| Správa zdieľanej sieťovej jednotky .....                | 31        |
| Konfigurácia nastavení siete a certifikátu .....        | 32        |
| Konfigurácia e-mailových oznámení systému .....         | 34        |
| Konfigurácia šifrovania zálohy .....                    | 35        |
| Konfigurácia sieťových hesiel .....                     | 36        |
| Odhlásenie .....                                        | 37        |
| <b>Analýza a vykazovanie .....</b>                      | <b>37</b> |
| Demultiplexing a vytvorenie FASTQ .....                 | 37        |
| Kontrola kvality sekvenovania .....                     | 38        |
| Odhady fetálnej frakcie .....                           | 39        |
| Štatistika použitá v záverečnom vyhodnotení .....       | 39        |
| Kontrola kvality analýzy .....                          | 40        |
| Kontrola kvality vzoriek NTC .....                      | 40        |
| Kontaminácia na úrovni doštičky .....                   | 40        |
| <b>VeriSeq Onsite Server v2 .....</b>                   | <b>41</b> |
| Miestny disk .....                                      | 41        |
| Miestna databáza .....                                  | 41        |
| Archivácia údajov .....                                 | 42        |
| Priradenie serverových diskov .....                     | 42        |
| Reštartovanie servera .....                             | 43        |
| Vypnutie a zapnutie .....                               | 44        |
| Vypnutie servera .....                                  | 44        |
| Obnovenie po neočakávanom vypnutí .....                 | 44        |
| Opatrenia týkajúce sa prevádzkového prostredia .....    | 45        |
| <b>Metriky kontroly kvality .....</b>                   | <b>46</b> |
| Metriky a hranice kontroly kvality .....                | 46        |
| Metriky a hranice kontroly kvality sekvenovania .....   | 47        |
| <b>Systémové výkazy .....</b>                           | <b>49</b> |
| Úvod .....                                              | 49        |
| Výstupné súbory .....                                   | 49        |

|                                                                              |            |
|------------------------------------------------------------------------------|------------|
| Štruktúra súborov s výkazmi .....                                            | 49         |
| <b>Prehľad systémových výkazov .....</b>                                     | <b>51</b>  |
| <b>Udalosti generovania výkazov .....</b>                                    | <b>53</b>  |
| <b>Výkazy s výsledkami a oznámeniami .....</b>                               | <b>55</b>  |
| NIPT Report (Výkaz NIPT) .....                                               | 55         |
| Supplementary Report (Doplňkový výkaz) .....                                 | 65         |
| Sample Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky) .....          | 72         |
| Sample Cancellation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky) .....          | 73         |
| Pool Retest Request Report (Výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny) ..... | 73         |
| <b>Výkazy spracovania .....</b>                                              | <b>74</b>  |
| Batch Initiation Report (Výkaz o spustení dávky) .....                       | 74         |
| Batch Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti dávky) .....            | 75         |
| Library Sample Report (Výkaz o vzorke v knižnici) .....                      | 76         |
| Library Reagent Report (Výkaz o činidlách v knižnici) .....                  | 77         |
| Library Labware Report (Výkaz laboratórneho vybavenia v knižnici) .....      | 78         |
| Library Quant Report (Výkaz kvantifikácie knižnice) .....                    | 79         |
| Library Process Log (Protokol spracovania knižnice) .....                    | 80         |
| Pool Report (Výkaz skupiny) .....                                            | 81         |
| Pool Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti skupiny) .....           | 81         |
| Sequencing Report (Výkaz sekvenovania) .....                                 | 83         |
| Analysis Failure Report (Výkaz o neúspešnej analýze) .....                   | 84         |
| <b>Riešenie problémov .....</b>                                              | <b>86</b>  |
| Úvod .....                                                                   | 86         |
| <b>Oznámenia softvéru Assay Software .....</b>                               | <b>86</b>  |
| Oznámenia o priebehu .....                                                   | 86         |
| Oznámenia o zrušení platnosti .....                                          | 88         |
| Oznámenia o opravitelných chybách .....                                      | 89         |
| Oznámenia o neopravitelných chybách .....                                    | 96         |
| Odporúčané postupy .....                                                     | 101        |
| <b>Systémové problémy .....</b>                                              | <b>103</b> |
| <b>Testy spracovania údajov .....</b>                                        | <b>103</b> |
| Test servera .....                                                           | 103        |
| Údaje z testu úplného chodu analýzy .....                                    | 104        |
| <b>Zdroje a literatúra .....</b>                                             | <b>106</b> |
| <b>Skratky .....</b>                                                         | <b>106</b> |

|                       |     |
|-----------------------|-----|
| Technická pomoc ..... | 107 |
|-----------------------|-----|

# VeriSeq NIPT Solution v2

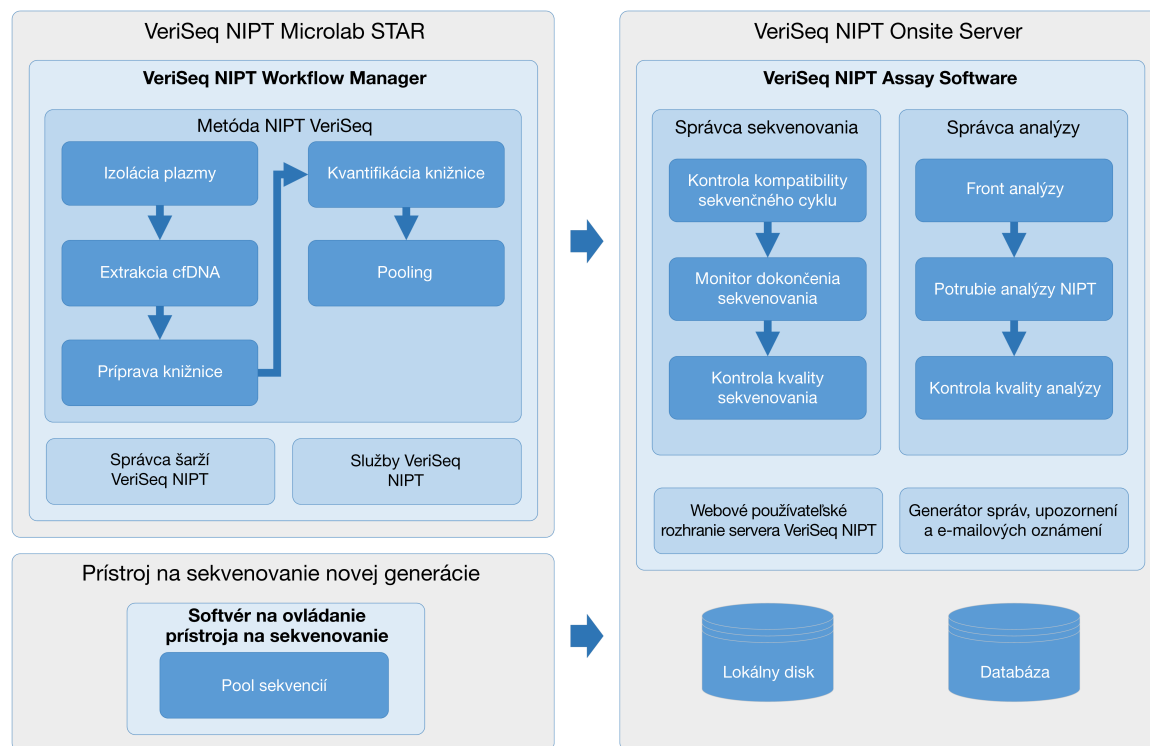
## Úvod

VeriSeq NIPT Solution v2 je diagnostický test *in vitro* určený na sekvenčné vyšetrenie na účely detekcie aneuploidie plodu zo vzoriek periférnej plnej krvi tehotných žien, ktoré sú aspoň v 10 týždni tehotenstva.- Test ponúka dva typy vyšetrenia: základné vyšetrenie a vyšetrenie celého genómu. Základné vyšetrenie poskytuje informácie o stave aneuploidie iba pre chromozómy 21, 18, 13, X a Y. Vyšetrenie celého genómu poskytuje informácie o čiastočnej delícii a duplikácii pre všetky autozómy a o stave aneuploidie pre všetky chromozómy. Oba typy vyšetrenia ponúkajú možnosť požiadať o preverenie aneuploidie pohlavného chromozómu (SCA). Bez ohľadu na to, ktorý typ vyšetrenia sa použije, tento produkt sa nesmie používať ako jediné východisko pre stanovenie diagnózy alebo prijatie iných rozhodnutí o tehotenstve.

Architektúra systému VeriSeq NIPT Solution v2 pozostáva z nasledujúcich komponentov:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – automatizovaný prístroj na spracovanie kvapalín, ktorý používa softvér VeriSeq NIPT Workflow Manager a súpravy Súprava na prípravu vzoriek VeriSeq NIPT na prípravu a sledovanie vzoriek v knižnici. Zariadenie ML STAR používa softvér VeriSeq NIPT Assay Software v2 na prípravu vzoriek určených na analýzu podľa návodu na použitie uvedeného v príbalovom letáku *Príbalový leták k testu VeriSeq NIPT Solution v2 (dokument č. 1000000078751)*.
- **Prístroj na sekvenovanie novej generácie (NGS)** – prístroj na sekvenovanie celého genómu, ktorý umožňuje tvorbu klastrov a sekvenovanie priamo v prístroji. Riadiaci softvér poskytuje kroky na nastavenie chodu sekvenovania a vytvára čítania sekvenovania pre všetky vzorky zahrnuté v kvantifikovanej skupine knižnice.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – server, ktorý hostuje softvér VeriSeq NIPT Assay Software v2 a ukladá údaje na analýzu údajov sekvenovania spárovaných koncov. Systém VeriSeq NIPT Assay Software nepretržite monitoruje a analyzuje údaje zo sekvenovania a vytvára výsledky vzoriek, výkazy spracovania a oznámenia.

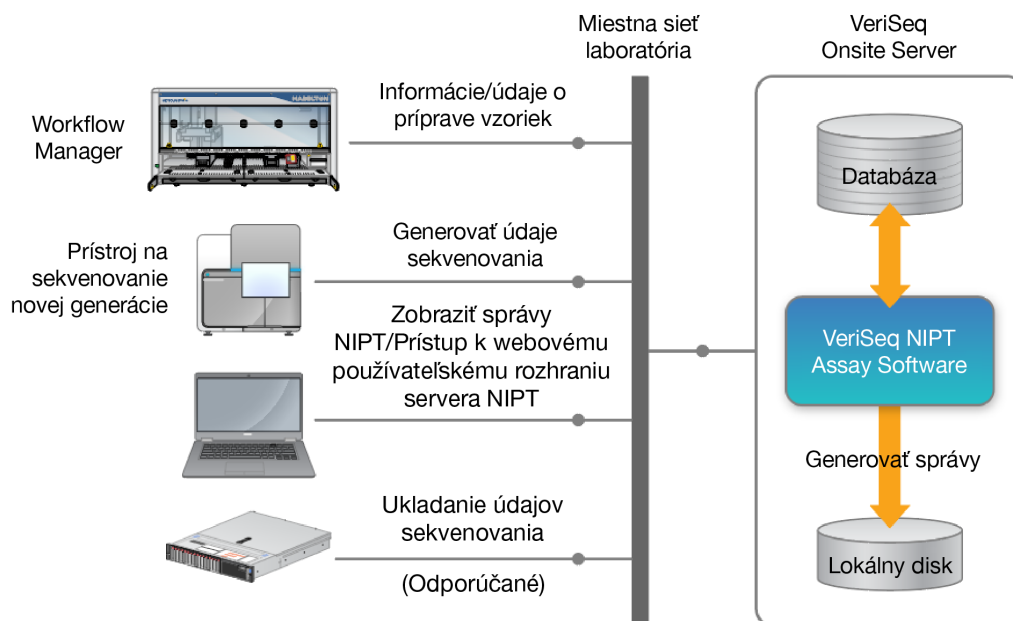
Obrázok 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Komponenty



## Architektúra systému

Systém VeriSeq NIPT Solution v2 používa lokálnu sieť (LAN) laboratória na pripojenie všetkých systémových zariadení pomocou tej istej podsiete. Použitie siete LAN umožňuje flexibilné umiestnenie vybavenia a rozšíriteľný výkon prostredníctvom pripojenia ďalších prístrojov a/alebo pracovných staníc ML STAR. Na nasledujúcom obrázku je uvedený prehľad architektúry systému.

Obrázok 2 Prehľad architektúry systému VeriSeq NIPT Solution v2



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

## Úvod

Aplikácia VeriSeq NIPT Workflow Manager je nainštalovaná na zariadení ML STAR a poskytuje jednoduché a intuitívne grafické používateľské rozhranie na automatizáciu prípravy vzoriek krvi v súlade s metódou VeriSeq NIPT Solution v2. Aplikácia VeriSeq NIPT Workflow Manager udržiava dátové pripojenie k miestnemu serveru VeriSeq Onsite Server v2 na účely spracovania a ukladania údajov, sledovania vzoriek a presadzovania logiky pracovného postupu.

Aplikácia VeriSeq NIPT Workflow Manager poskytuje prístup k nasledujúcim softvérovým modulom, tiež známym ako metódy:

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

## VeriSeq NIPT Method

Softvér NIPT VeriSeq NIPT Method (metóda) riadi automatizované spracovanie vzoriek v prístroji ML STAR. Metóda vykonáva nasledujúce kroky spracovania:

- **Izolácia plazmy** – prenos 1 ml izolovanej plazmy zo skúmavky s odobranou krvou. Logika procesu vytvorí dávku pomocou softvéru VeriSeq NIPT Assay Software. Každá dávka obsahuje údaje o vzorke vrátane čiarového kódu vzorky, typu vzorky, typu vyšetrenia, pozície jamky a príznaku vykazovania pohlavia.
- **Extrakcia voľnej mimobunkovej DNA (cfDNA)** – čistenie cfDNA z 900 µl plazmy.
- **Príprava knižnice** – vytvorenie knižníc z vyčistenej cfDNA, ktoré sú pripravené na sekvenovanie. Knižnice obsahujú jedinečné indexy pre každú vzorku v dávke.
- **Kvantifikácia knižnice** – určenie koncentrácie cfDNA pomocou vkladania fluorescenčného farbiva do mikrodostičky s 384 jamkami. Doštička obsahuje označenú štandardnú krivku DNA a duplikáty každej vzorky v dávke. Systém používa nespracované fluorescenčné hodnoty z čítačky mikrodostičky a vypočítava koncentrácie vzoriek na základe štandardnej krivky.
- **Vkladanie do skupiny a normalizácia** – združovanie knižníc do jednotlivých skupín na účely sekvenovania. Systém používa vopred stanovené koncentrácie na výpočet vhodného objemu každej vzorky, ktorý sa má preniesť do skúmavky zaradenej do skupiny. Skúmavka v skupine je následne pripravená na sekvenovanie.

# VeriSeq NIPT Batch Manager

Aplikácia VeriSeq NIPT Batch Manager (Správca dávok) umožňuje spravovať stav vzoriek, dávok a skupín prostredníctvom používateľského rozhrania. Systém umožňuje sledovanie vzoriek naprieč viacerými systémami na účely manipulácie s kvapalinami a sekvenačnými prístrojmi a prostredníctvom plánu analýzy. Ďalšie informácie o postupoch spracovania vzoriek nájdete v dokumente *Príbalový leták k testu VeriSeq NIPT Solution v2 (dokument č. 1000000078751)*.

Vzorky môžete spravovať v rámci pracovného postupu prostredníctvom troch rôznych kategórií, ktoré sa označujú ako objekty. Tieto objekty sú opísané v nasledujúcej tabuľke.

| Objekt         | Popis                                                                                                                                                |
|----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Vzorka         | Výsledok spracovania 1 ml vzorky plazmy z jednej skúmavky s krvou. Vzorky sú spojené s čiarovým kódom skúmavky s krvou (čiarový kód vzorky) a dávky. |
| Dávka          | Doštička s 24, 48 alebo 96 vzorkami spracovaná procesom extrakcie cfDNA a prípravy knižnice.                                                         |
| Pool (Skupina) | Normalizovaný a zriedený objem knižníc s dvojitém indexom, ktoré sú pripravené pre sekvenačný prístroj. Každá skupina môže obsahovať až 48 vzoriek.  |

V nasledujúcej tabuľke sú opísané činnosti, ktoré možno vykonať objektoch počas spracovania.

| Opatrenie          | Objekt         | Vytvorený výkaz                                 | Popis                                                                                                                                                                                                    |
|--------------------|----------------|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Zrušenie platnosti | Vzorka         | Sample Invalidation (Zrušenie platnosti vzorky) | Vzorka označená používateľom ako neplatná na spracovanie. Pre vzorky so zrušenou platnosťou sa nevygeneruje výsledok testu.<br>Príklad: Viditeľný prenos krviniek počas izolácie plazmy.                 |
|                    | Dávka          | Batch Invalidation (Zrušenie platnosti dávky)   | Dávka označená používateľom ako neplatná. Ak dôjde k zrušeniu platnosti dávky pred vytvorením skupiny, všetky vzorky budú neplatné.<br>Príklad: Pád alebo iné nesprávne zaobchádzanie s doštičkou.       |
|                    | Pool (Skupina) | Pool Invalidation (Zrušenie platnosti skupiny)  | Skupina označená používateľom ako neplatná. Po dvoch zrušeníach platnosti skupiny budú všetky vzorky v skupine neplatné.<br>Príklad: Celý objem skupiny použitý pri dvoch chybných chodoch sekvenovania. |

| Opatrenie                 | Objekt | Vytvorený výkaz                                 | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---------------------------|--------|-------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Zlyhanie kontroly kvality | Vzorka | Sample Invalidation (Zrušenie platnosti vzorky) | Softvér VeriSeq NIPT Solution v2 automaticky označil vzorku ako neplatnú z dôvodu zlyhania špecifikovanej metriky kontroly kvality alebo z dôvodu chybnnej manipulácie s kvapalinou zistenej systémom.                                                                                                           |
|                           | Dávka  | Batch Invalidation (Zrušenie platnosti dávky)   | VeriSeq NIPT Solution v2 automaticky označil celú dávku ako neplatnú. Príklad: Chyba systému počas spracovania kvapaliny.                                                                                                                                                                                        |
| Zrušenie                  | Vzorka | Sample Cancellation (Zrušenie vzorky)           | Vedenie laboratória označilo vzorku za zrušenú. Nevygeneruje sa výsledok testu.                                                                                                                                                                                                                                  |
| Úprava atribútov vzorky   | Vzorka | Sex Reporting (Vykazovanie pohlavia)            | Vykazovanie pohlavia nastavené používateľom na hodnotu Yes (Áno), No (Nie) alebo SCA. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Yes (Áno) – vygeneruje sa pohlavie vzorky.</li> <li>• No (Nie) – nevygeneruje sa pohlavie vzorky.</li> <li>• SCA – vykazujú sa len aneuploidie pohlavných chromozómov.</li> </ul> |
|                           | Vzorka | Sample Type (Typ vzorky)                        | Typ vzorky označený používateľom hodnotou Singleton (Jedináčik), Twin (Dvojčka), Control (Kontrola) alebo No Template Control (NTC) (Kontrola bez šablóny). Pridelenie typu vzorky priamo ovplyvňuje analýzu testu. Na zabezpečenie presných výsledkov testu sa vyžaduje, aby bol typ vzorky presný.             |
|                           | Vzorka | Screen Type (Typ vyšetrenia)                    | Typ vyšetrenia označený používateľom hodnotou Basic (Základné) (len 21, 18, 13, X a Y) alebo Genomewide (Celý genóm) (všetky chromozómy).                                                                                                                                                                        |

Po zrušení platnosti, zlyhaní kontroly kvality alebo zrušení akcie sa objekt nebude ďalej spracovávať. Systémy na správu laboratórnych údajov (Laboratory information management systems, LIMS) môžu použiť výkazy o zrušení platnosti vzorky na označenie opätovného spracovania vzorky zo skúmanky s odobranou krvou.

## Zadanie hárku vzoriek

Vstupný hárok vzoriek poskytuje informácie o vzorke pacienta vrátane typu vzorky a stavu vykazovania pohlavných chromozómov. Systém vyžaduje úplné informácie o vzorke ešte pred vytvorením skupiny sekvenovania.

Vstupný hárok vzoriek musí byť textový súbor (\*.txt) s hodnotami oddelenými tabuľatormi. Názvy hlavičiek stĺpcov v danom súbore sa musia zhodovať s názvami hlavičiek stĺpcov presne tak, ako sú uvedené v nasledujúcej tabuľke.

| Hlavička stĺpca | Typ údajov      | Požiadavka | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-----------------|-----------------|------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| batch_name      | Reťazec/prázdne | Povinné    | Označuje názov dávky vzorky. Musí sa zhodovať s názvom dávky zadánym do metódy volania (Workflow Manager), aby sa potvrdilo, že vstupný hárok vzoriek je priradený k správnej dávke. Maximálny počet znakov je 26. Stĺpec môže zostať prázdny. Hárky vzoriek bez stĺpca batch_name nebudú akceptované.                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| sample_barcode  | Reťazec         | Povinné    | Čiarové kódy na skúmavkách so vzorkami krvi vložených do prístroja ML STAR. Ak sa ako čiarový kód vzorky použije celočíselná hodnota, jej dĺžka nesmie presiahnuť 15 číslíc. Maximálna dĺžka alfanumerického čiarového kódu vzorky je 32 znakov. Používajte len čísla, písmená, pomlčky (-) a podčiarkovníky (_). Čiarový kód vzorky nerozlišuje malé a veľké písmená. Čiarové kódy rozlišujúce veľké a malé písmená sa nepovažujú za jedinečné. Čiarový kód vzorky musí byť jedinečný a nesmie sa od iných kódov líšiť iba vo veľkosti písmen. Napríklad názvy vzoriek Vzorka01 a vzorka01 nie sú jedinečné. |
| sample_type     | Reťazec         | Povinné    | Označuje typ vzorky určenej na analýzu. Povolené hodnoty sú Singleton (Jedináčik), Twin (Dvojčka), Control (Kontrola) a NTC.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |

| Hlavička stĺpca | Typ údajov | Požiadavka | Popis                                                                                                                                                                                        |
|-----------------|------------|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| sex_chromosomes | Reťazec    | Povinné    | Označuje vykazovanie pohlavných chromozómov plodu.<br>Povolené hodnoty sú yes (áno, poslať výkaz), no (nie, neposlať výkaz) a sca (poslať výkaz len pre aneuploidie pohlavných chromozómov). |
| screen_type     | Reťazec    | Povinné    | Označuje typ vyšetrenia na analýzu.<br>Povolené hodnoty sú „basic“ (Základné vyšetrenie) a „genomewide“ (Vyšetrenie celého genómu).                                                          |

Vstupný hárok vzoriek sa nahráva počas izolácie plazmy alebo vkladania do skupiny a možno ho nahráť pomocou aplikácie Batch Manager (Správca dávok). Systém pre vzorky NTC automaticky použije čiarové kódy, typ vyšetrenia, typ vzorky a spôsob vykazovania pohlavných chromozómov. Vyžadujú sa rôzne informácie podľa toho, či sa hárok vzoriek nahrá počas izolácie alebo vkladania do skupiny. Informácie o vzorke sa potvrdia počas procesu nahrávania vzorky. Workflow Manager (Správca pracovného postupu) nekontroluje poradie vzoriek. Vzorky nahraté počas izolácie plazmy musia obsahovať všetky vzorky v dávke okrem vzoriek NTC. Počas vkladania do skupiny si systém vyžiada všetky chýbajúce informácie o vzorke, ktoré neboli nahraté počas izolácie plazmy, dokonca aj pre vzorky NTC (t. j. pohlavný chromozóm a typ vyšetrenia).



## UPOZORNENIE

Aby ste sa vyhli chybám, počas izolácie plazmy neuvádzajte do hárku vzoriek informácie o vzorke ani riadky pre vzorky NTC.

Nahrávanie vzoriek môžete kontrolovať pre všetky vzorky v dávke vygenerované systémom LIMS alebo pre konkrétne vzorky, ktoré si vyžadujú opakované testovanie. Ak nahrávate vzorky na účely opakovaného testovania, vyplňte zostávajúce voľné pozície dostupnými vzorkami.

Vyberte jednu z nasledujúcich stratégií na používanie hárkov vzoriek:

- Preddefinované dávky (dávky vytvorené systémom LIMS)
- Ad hoc dávky (dávky vytvorené softvérom VeriSeq NIPT Workflow Manager)

## Preddefinované dávky

Systém LIMS môžete použiť na vytvorenie dávok pred začatím spracovania vzorky. V preddefinovaných dávkach sú všetky vzorky už priradené k dávke pred ich vložením do prístroja ML STAR. Hárok vzoriek nahraný počas izolácie plazmy obsahuje každú vzorku v dávke spolu so všetkými informáciami o vzorkách. Hárky vzoriek pre dávky vytvorené v systéme LIMS musia obsahovať hodnoty uvedené v stĺpci Batch ID (ID dávky). Uvedenie ID dávky pomáha zabezpečiť, aby bol na začiatku spracovania manuálne zadaný správny názov ID dávky do softvéru Workflow Manager.

Prístup založený na preddefinovaných dávkach uzamkne konkrétne vložené vzorky, pretože systém vyžaduje, aby boli všetky vzorky z hárku vzoriek v danej dávke. Nevyžadujú sa žiadne ďalšie informácie. Laboratórium môže pokračovať na záverečný výkaz bez zadania ďalších údajov.

Funkcie a požiadavky preddefinovaných dávok sú nasledovné.

- Umožňuje úplnú kontrolu nad obsahom dávky.
- Zabraňuje vkladaniu nechcených vzoriek.
- Vyžaduje systém na vytváranie dávok z inventára (pokročilý systém LIMS).
- Môže od personálu laboratória vyžadovať, aby vybral správne vzorky zo skladu. Prípadne vyžaduje pokročilý systém skladovania vzoriek.

## Ad hoc dávky

Dávky môžete vytvoriť v laboratóriu fyzickým zhromaždením skúmaviek so vzorkami a ich vložením do prístroja ML STAR počas izolácie plazmy. Nevyžaduje sa predchádzajúce priradenie vzorky k dávke. Vy sami určíte, ktoré vzorky sa majú zahrnúť do dávky.

Keď vás vyzve softvér Workflow Manager (Správca pracovného postupu) počas izolácie plazmy, vyberte možnosť **No Sample Sheet** (Žiadny hárak vzoriek). Softvér Workflow Manager (Správca pracovného postupu) priradí vložené vzorky k manuálne zadanému ID dávky a vytvorí výkaz o spustení dávky.

Vlastnosti a požiadavky na ad hoc dávky sú nasledovné.

- Nie je potrebný systém LIMS ani hárak vzoriek.
- Do výkazu o spustení dávky môžete doplniť informácie o type vzorky, type vyšetrenia a výkazom o pohlaví na nahratie počas zaraďovania do skupiny. Vzorky môžete pridať kedykoľvek.
- Neexistuje žiadna automatizovaná kontrola toho, ktoré vzorky sú zahrnuté do dávky. Môžete vložiť nechcenú vzorku.
- Počas vkladania do skupiny sa musia nahráť údaje o vzorke.

## Úprava atribútov vzorky

Pred spustením chodu sekvenovania môžete pomocou aplikácie na správu dávok VeriSeq NIPT Batch Manager pre jednotlivé vzorky zmeniť atribúty vykazovania pohlavných chromozómov, typ vyšetrenia a typ vzorky.

1. Otvorte aplikáciu Batch Manager. Podrobnosti nájdete v časti [Prístup k aplikácii Batch Manager \(Správca dávok\) na strane 10](#).
2. Zadať ID dávky a meno používateľa alebo iniciály obsluhy a vyberte možnosť **OK**.
3. Na schéme dávky doštičky vyberte pozíciu jamky spojennej so vzorkou.
4. Potvrďte, že sa zobrazuje správna vzorka, a potom vyberte požadovanú hodnotu atribútu Sample Type (Typ vzorky) z rozbaľovacieho zoznamu.
5. V rozbaľovacom zozname Sex Reporting (Vykazovanie pohlavia) vyberte hodnotu atribútu.

6. V rozbaľovacom zozname Screen Type (Typ vyšetrenia) vyberte hodnotu atribútu.
7. Vyberte položku **Edit** (Upraviť).

## Zrušenie platnosti vzorky, dávky a skupiny

V závislosti od kroku spracovania vzorky môžete zrušiť platnosť jednotlivej vzorky, dávky alebo skupiny vzoriek. Po zrušení platnosti sa vzorka, dávka alebo skupina už nebude spracovávať.

Na zrušenie platnosti jednej alebo viacerých vzoriek použite kedykoľvek pred vytvorením výkazu o teste aplikáciu VeriSeq NIPT Method alebo Batch Manager (Správca dávok).

### Zrušenie platnosti pomocou aplikácie VeriSeq NIPT Method

Ak chcete zrušiť platnosť vzoriek, počas ich spracovania vykonajte nasledujúce kroky.

1. Na konci každého procesu aplikácie Workflow Manager (Správca pracovného postupu) vyberte v okne Well Comments (Komentáre k jamkám) jednotlivé jamky, ktoré chcete označiť ako chybové, a potom vyberte možnosť **OK**.
2. V rozbaľovacích ponukách vyberte aspoň jednu poznámku alebo označte začiarňavacie políčko **Other** (Iné) a zadajte komentár.
3. Označte začiarňavacie políčko **Fail Sample** (Chybná vzorka) a vyberte možnosť **OK**.
4. Potvrďte, že systém má považovať danú vzorku za chybovú.

### Zrušenie platnosti pomocou aplikácie Batch Manager (Správca dávok)

Na zrušenie platnosti nasledujúcich položiek použite aplikáciu Batch Manager (Správca dávok):

- Vzorka.
- Dávka pred dokončením kroku Pool (Skupina).
- Skupina vzoriek po dokončení kroku Pool (Skupina) a pred vygenerovaním výkazu o teste.

**POZNÁMKA** Pred spustením aplikácie Batch Manager (Správca dávok) ukončíte všetky aktuálne spustené metódy.

### Prístup k aplikácii Batch Manager (Správca dávok)

Na prístup k aplikácii Batch Manager (Správca dávok) použite jednu z nasledujúcich možností:

- V softvéri App Launcher (Spúšťač aplikácie) vyberte možnosť **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Na počítači pripojenom k sieti prejdite na `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` a otvorte súbor metódy aplikácie Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) s ovládačom chodu Hamilton Run Controller.

### Zrušenie platnosti vzorky

1. Otvorte aplikáciu Batch Manager.
2. Zadaťte ID dávky a meno používateľa alebo iniciály obsluhy a vyberte možnosť **OK**.
3. Na schéme dávkovej doštičky vyberte polohu jamky spojenú s neúspešnou vzorkou.
4. Skontrolujte, či sa zobrazuje správna vzorka, a vyberte možnosť **Invalidate Sample** (Zrušiť platnosť vzorky).
5. Zadaťte dôvod zlyhania a vyberte možnosť **Invalidate** (Zrušiť platnosť).  
Na schéme doštičky dávky sa vzorka so rušenou platnosťou zmení zo zelenej na červenú a stav dávky sa zmení z platnej na neplatnú.

## Zrušenie platnosti dávky

1. Otvorte aplikáciu Batch Manager.
2. Zadaťte ID dávky a meno používateľa alebo iniciály obsluhy a vyberte možnosť **OK**.
3. Na schéme doštičky dávky vyberte možnosť **Invalidate Batch** (Zrušiť platnosť dávky).
4. Zadaťte dôvod zlyhania a vyberte možnosť **Invalidate** (Zrušiť platnosť).  
Ak v dávke neexistujú žiadne platné skupiny, všetky vzorky na schéme doštičky dávky zmenia zafarbenie zo zeleného na červené. Platné skupiny v rámci dávky zostávajú platné.

## Zrušenie platnosti skupiny

1. Otvorte aplikáciu Batch Manager.
2. Zadaťte ID dávky a meno používateľa alebo iniciály operátora a vyberte možnosť **Pool Manager** (Správa skupiny).
3. Naskenujte čiarový kód skupiny.
4. Zadaťte meno používateľa alebo iniciály operátora a kliknite na možnosť **OK**.
5. Zadaťte dôvod zlyhania a vyberte možnosť **Invalidate** (Zrušiť platnosť).

## Nahratie hárku vzoriek

Prostredníctvom aplikácie Batch Manager (Správca dávok) nahrajte hárok vzoriek s informáciami o vzorkách. Táto funkcia slúži na nahranie alebo zmenu informácií o vzorke vo veľkých súboroch.

1. Otvorte aplikáciu Batch Manager.
2. Zadaťte ID dávky a meno používateľa alebo iniciály obsluhy a vyberte možnosť **OK**.
3. Vyberte možnosť **Upload New Sample Sheet** (Nahrať nový hárok vzoriek).
4. Vyberte požadovaný hárok vzoriek, potom vyberte možnosť **OK**.

Ďalšie podrobnosti o tom, aké informácie je potrebné uviesť do hárku vzoriek, nájdete v časti [Zadanie hárku vzoriek na strane 7](#).

## Sample Cancellation (Zrušenie vzorky)

1. Otvorte aplikáciu Batch Manager.
2. Zadaťte ID dávky a meno používateľa alebo iniciály obsluhy a vyberte možnosť **OK**.
3. Na schéme doštičky dávky vyberte polohu jamky spojenú so zrušenou vzorkou.
4. Potvrďte, že sa zobrazuje správna vzorka, a vyberte možnosť **Cancel Sample** (Zrušiť vzorku).
5. Zadaťte dôvod zlyhania a vyberte možnosť **Cancel** (Zrušiť).  
Na schéme doštičky dávky sa zrušená vzorka zmení zo zelenej na červenú.

## VeriSeq NIPT Services

Softvér VeriSeq NIPT Services obsahuje niekoľko nástrojov, ktoré sa používajú na konfiguráciu a overenie prístroja ML STAR a softvéru Workflow Manager. Tieto nástroje nie sú potrebné pre normálnu prevádzku systému, ale môžu byť potrebné na pomoc pracovníkom technickej podpory spoločnosti Illumina Hamilton pri riešení problémov so systémom. Tieto nástroje sa tiež používajú na úpravu systémových parametrov z dôvodu kolísania hustoty klastra.

## Spustenie softvéru VeriSeq NIPT Services

Pred spustením softvéru Services ukončíte všetky spustené metódy.

Ak chcete spustiť softvér VeriSeq NIPT Services, spravte to jedným z nasledujúcich spôsobov:

- V nástroji na spúšťanie aplikácií App Launcher vyberte možnosť **VeriSeq NIPT Services**.
- V počítači pripojenom k sieti prejdite na `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` a otvorte súbor metódy VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) pomocou aplikácie Hamilton Run Controller.

Service Tools (Nástroje služieb) umožňujú nasledujúce:

- **Individual Tests** (Jednotlivé testy) – testy komponentov používané na riešenie problémov s hardvérom ML STAR.
- **Service Tools** (Nástroje služieb) – nástroje používané na konfiguráciu softvéru Workflow Manager (Správca pracovného postupu).

### Individual Tests (Jednotlivé testy)

Na pomoc pri riešení problémov s hardvérom, ktoré sa vyskytli v softvéri Workflow Manager, môžu byť potrebné nasledujúce systémové testy.

| Systémový test                                               | Popis                                                                                                                                                                       |
|--------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Barcode/Autoload<br>(Čiarový<br>kód/Automatické<br>vloženie) | Testuje správnu konfiguráciu systémovej plošiny, funkciu AutoLoader a funkciu skenovania čiarových kódov.                                                                   |
| CPAC                                                         | Testuje funkčnosť vyhrievacích plošinových systémov CPAC. Kontrolujte tiež správne zapojenie jednotlivých jednotiek do riadiacej skrinky.                                   |
| BVS Vacuum<br>(Vákuum BVS)                                   | Testuje funkčnosť základného vákuového systému (BVS) na plošine, aby sa potvrdilo, že vákuum je v prevádzke a je schopné dosahovať prevádzkové tlaky.                       |
| Independent<br>Channel (Nezávislý<br>kanál)                  | Testuje funkčnosť nezávislých pipetovacích kanálov. Testuje zadržiavanie kvapaliny, aby sa zistilo, či pipetovacie kanály nepresakujú a či sú dodávané objemy konzistentné. |
| iSwap                                                        | Testuje funkčnosť robotického ramena iSwap a potvrdzuje hrubé výukové pozície plošiny.                                                                                      |
| 96-Head                                                      | Testuje funkčnosť pipetovacej špičky CO-RE 96. Testuje zadržiavanie kvapaliny, aby sa zistilo, či pipetovacie kanály nepresakujú a či sú dodávané objemy konzistentné.      |

Jednotlivé testy vykonávajúte nasledovným spôsobom.

1. Vyberte konkrétny test, ktorý sa má vykonať.

**POZNÁMKA** Možnosť Full IOQ Execution (Vykonanie celej IOQ) postupne spustí všetkých šesť testov.

2. Postupujte podľa pokynov na obrazovke, robte si poznámky z pozorovania funkcií zariadenia a prípadných systémových chýb.
3. Po dokončení metódu ukončíte výberom možnosti **Abort** (Prerušit).
4. Ak sa zobrazí výzva na poskytnutie systémových protokolov trasovania vygenerovaných počas testu, protokoly sú k dispozícii na adrese C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles a začínajú na VeriSeqNIPT\_Services.

## Service Tools (Nástroje služieb)

Services Tools (Nástroje služieb) umožňujú konfiguráciu softvéru Workflow Manager (Správca pracovného postupu) a niektorých parametrov analýzy.

| Systémový test                                      | Popis                                                                                                                                                                                                            |
|-----------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Server Configuration (Konfigurácia servera)         | Nakonfiguruje a otestuje prepojenie medzi softvérom VeriSeq NIPT Workflow Manager a VeriSeq NIPT Assay Software. Správna komunikácia medzi týmito systémami je pre funkciu softvéru Workflow Manager nevyhnutná. |
| Assay Configuration (Konfigurácia rozboru)          | Používa sa na resetovanie východiskovej koncentrácie knižnice.                                                                                                                                                   |
| Deck Teach Tool (Nástroj na učenie pozícií plošiny) | Používa sa na export a import naučených pozícií plošín zo súboru.                                                                                                                                                |

### Server Configuration (Konfigurácia servera)

Ak sa zmení adresa siete miestneho servera VeriSeq Onsite Server v2, nasmerujte aplikáciu Workflow Manager (Správca pracovného postupu) na novú adresu nasledovne:

1. V ponuke Services Tools (Nástroje služieb) vyberte možnosť **Server Configuration** (Konfigurácia servera).
2. Prepíšte adresu URL novou adresou miestneho servera Onsite Server.
3. Vyberte možnosť **Test Connection** (Testovať pripojenie) na odoslanie skúšobnej správy. Ak sa táto správa nedoručí, obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina.
4. Na obrazovke System Configuration (Konfigurácia systému) vyberte možnosť **OK** a potom výberom možnosti **Apply** (Použiť) uložte novú adresu.

Keď aktualizujete sieťovú adresu, musíte tiež aktualizovať certifikát SSL v počítači so spustenou aplikáciou Workflow Manager. V počítači spustíte softvér VeriSeq NIPT Assay Software v2 a postupujte podľa pokynov uvedených v časti [Stiahnutie a inštalácia certifikátu na strane 33](#).

Povolenie na aktualizáciu hesla automatizácie pre zariadenie ML STAR majú iba terénni servisní technici spoločnosti Illumina. Pred zmenou hesla uloženého na serveri prostredníctvom webového rozhrania sa uistite, že pracovník terénneho servisného oddelenia spoločnosti Illumina navštívil vašu stránku a aktualizoval heslo pre zariadenie ML STAR. Ak aktualizujete heslo vo webovom rozhraní servera bez jeho aktualizácie v zariadení ML STAR, systém bude nepoužiteľný.

### Assay Configuration (Konfigurácia rozboru)

Pomocou nástroja Assay Configuration (Konfigurácia analýzy) môžete nastaviť hodnoty nasledujúcich parametrov:

- **Target Library Concentration** (Cieľová koncentrácia knižnice) – nastavuje predvolenú hodnotu koncentrácie knižníc v skupinách sekvenátora systém sekvenovania v rámci softvéru Workflow Manager (Správca pracovného postupu). Hodnoty koncentrácie sa aplikujú v priebehu procesu vkladania do skupiny pre každý chod zvlášť. Ďalšie informácie nájdete dokumente *Príbalový leták k testu VeriSeq NIPT Solution v2 (dokument č. 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Predvolené vykazovanie pohlavných chromozómov) – určuje atribút, ktorý sa má priradiť vzorkám, keď je počas prípravy vzorky zvolené tlačidlo Use Default (Použiť predvolené). Nastavte tento parameter na Yes (Áno) alebo No (Nie).
- **Screen Type** (Typ vyšetrenia) – určuje typ vyšetrenia pre vzorku. Nastavte tento parameter na Basic (Základné) alebo Genomewide (Celý genóm).

Parametre analýzy nakonfigurujte nasledovne.

1. Vyberte možnosť **Assay Configuration** (Konfigurácia analýzy) a nakonfigurujte parametre podľa potreby.
  - Upravte pole Target Library Concentration (pg/μl) (Cieľová koncentrácia knižnice (pg/μl)) na požadovanú hodnotu.
  - Upravte parameter Default Sex Chromosome Reporting (Predvolené vykazovanie pohlavných chromozómov) na požadovanú hodnotu.
  - Upravte typ vyšetrenia na požadovanú hodnotu.
2. Zvoľte možnosť **Apply** (Použiť).

## Deck Teach Tool (Nástroj na učenie pozícií plošiny)

Počas riešenia problémov môže byť potrebné exportovať hodnoty naučených polôh. Pomocou nástroja Deck Teach Tool (Nástroja na učenie pozícií plošiny) vygenerujete zoznam polôh spolu s ich hodnotami.

1. Vyberte možnosť **Deck Teach Tool** (Nástroj na učenie pozícií plošiny).
2. Vyberte možnosť **Export** (Exportovať).
3. Umiestnenie výstupu sa predvolene nastaví na uvedené umiestnenie. Prijmite predvolené umiestnenie alebo vyberte umiestnenie výstupu pre textový súbor obsahujúci naučené polohy plošiny.
4. Zvoľte možnosť **OK**.  
Nástroj Deck Teach Tool uloží textový súbor s hodnotami všetkých naučených polôh laboratórneho vybavenia pre inštaláciu softvéru Workflow Manager.
5. Výberom možnosti **Cancel** (Zrušiť) sa vrátite na obrazovku Method Selection (Výber metódy).

# Systém sekvenovania novej generácie

## Úvod

Prístroj systém sekvenovania novej generácie vytvára sekvenačné čítania pre všetky vzorky v kvantifikovanej skupine knižníc a integruje sa so softvérom VeriSeq NIPT Solution v2 pomocou servera Onsite Server. Údaje sekvenovania vyhodnocuje nástroj Analysis Handler, ktorý je súčasťou softvéru VeriSeq NIPT Assay Software.

Pri integrácii prístroja systém sekvenovania novej generácie so systémom VeriSeq NIPT Solution v2 zvažte nasledujúce skutočnosti.

- Integrácia úložiska údajov.
- Výkonnostná kapacita analýzy.
- Obmedzenia siete.

## Skupina sekvenovania

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software vyžaduje prístroj systém sekvenovania novej generácie, ktorý je schopný vygenerovať údaje sekvenovania z pripravenej skupiny knižníc podľa nasledujúcich špecifikácií:

- Vytvorenie paired-end čítaní s 2 x 36 bázami.
- Kompatibilita s indexovými adaptérmi v súprave Súprava na prípravu vzoriek VeriSeq NIPT.
- Dvojkanálový chemický rozbor.
- Automatické generovanie súborov primárnej analýzy báz (BCL).

## Integrácia úložiska údajov

Typický chod sekvenovania pre systém VeriSeq NIPT Solution v2 vyžaduje 25 – 30 GB miesta pre údaje sekvenačného systému novej generácie systém sekvenovania novej generácie. Skutočná veľkosť údajov sa môže líšiť v závislosti od konečnej hustoty klastra. Miestny server Onsite Server poskytuje viac ako 7,5 TB úložného priestoru, čo je dostatok miesta na približne 300 chodov sekvenovania ( $7\,500/25 = 300$ ).

Na účely uchovávanía údajov priradte systém sekvenovania novej generácie systém sekvenovania novej generácie k miestnemu serveru Onsite Server prostredníctvom jednej z nasledujúcich metód:

- Ako dočasné úložisko údajov použijete miestny server Onsite Server. V tejto konfigurácii sa prístroj priradí priamo k serveru a udržiava údaje v lokálnej jednotke.

- Pre laboratórium s vysokým objemom údajov používajte sieťové úložisko (NAS). Systém sekvenovania novej generácie systém sekvenovania novej generácie nakonfigurujte tak, aby sa sekvenačné údaje odosielať priamo na konkrétne umiestnenie v úložisku NAS. V tomto nastavení nakonfigurujte miestny server Onsite Server tak, aby monitoroval určené umiestnenie v úložisku NAS, ktoré umožňuje serveru monitorovať nadchádzajúce chody sekvenovania. Ak si želáte zvýšiť výkonnostné možnosti vzoriek, je možné pridať viacero systémov sekvenovania novej generácie systém sekvenovania novej generácie. Ďalšie informácie o mapovaní servera k úložisku NAS nájdete v časti [Správa zdieľanej sieťovej jednotky na strane 31](#).

Ďalšie informácie o mapovaní systému sekvenovania novej generácie systém sekvenovania novej generácie na server alebo úložisko NAS nájdete v používateľskej príručke k systému.

## Výkonnostná kapacita analýzy

Plán analýzy VeriSeq NIPT Analysis Pipeline zvyčajne spracúva údaje jedného sekvenovania približne po dobu 5 hodín. Keď rozširujete výkonnostné možnosti spracúvania vzoriek v laboratóriu, zvážte, že jeden server je schopný spracovať maximálne štyri chody za deň, čo predstavuje celkovo 48 vzoriek x 4 = 192 vzoriek za deň. Informácie o ďalších riešeniach výkonnostných možností získate od oddelenia technickej podpory spoločnosti Illumina.

## Obmedzenia siete

Systém VeriSeq NIPT Solution v2 používa lokálnu sieť (LAN, Local Area Network) laboratória na prenos údajov medzi systémami systém sekvenovania novej generácie, serverom Onsite Server a úložiskom NAS (ak je nakonfigurované). Pri rozširovaní priepustnosti pre prenos údajov o vzorkách zvážte nasledujúce obmedzenia prevádzky infraštruktúry IT:

- Priemerná rýchlosť prenosu údajov približne 25 GB vygenerovaných počas približne 10 hodín prevádzky je približne 0,7 MB/s na systém sekvenovania.
- Infraštruktúra laboratória môže tiež umožňovať iné zdroje sieťového prenosu, ktoré je potrebné vziať do úvahy.

## VeriSeq NIPT Local Run Manager

Ak používate systém sekvenovania novej generácie systém sekvenovania novej generácie vybavený modulom VeriSeq NIPT Local Run Manager, pripravte sa na sekvenovanie nasledujúcim spôsobom.

1. V module VeriSeq NIPT Local Run Manager vyberte možnosť **Create Run** (Vytvoriť chod).
2. V rozbaľovacej ponuke vyberte možnosť **VeriSeq NIPT**.
3. Vyplňte nasledujúce polia:
  - Run Name (Názov chodu) (musí byť nový a jedinečný)

- Run Description (Popis chodu) (voliteľné)
- Pool Barcode (Čiarový kód skupiny)



### UPOZORNENIE

Čiarový kód skupiny zadany do modulu Local Run Manager sa musí zhodovať s čiarovým kódom skupiny zadany do aplikácie Workflow Manager. Nesprávne konfigurácie chodu softvér VeriSeq NIPT Assay Software zamietne a bude sa vyžadovať opakované sekvenovanie. Čiarové kódy skupiny musia byť nové a jedinečné. Čiarové kódy naskenované v minulosti nie je možné opätovne použiť, ani keď nedošlo k udalosti vloženia do skupiny. Opätovne spustené dávky si vyžadujú čisté, neregistrované skúmavky. Rozbor neprebehne, ak je čiarový kód spojený s predtým analyzovanou dávkou alebo akýmkoľvek prerušenými udalosťami vkladania do skupiny.

4. Vyberte možnosť **Save Run** (Uložiť chod).

Po nastavení chodu môžete chod spustiť pomocou softvéru prístroja.

# VeriSeq NIPT Assay Software v2

## Úvod

VeriSeq NIPT Assay Software v2 vytvára štatistiku na účely vyhodnocovania počtu kópií chromozómu v testovaných vzorkách a poskytuje stanovenie aneuploidie na chromozómoch vybraných na analýzu. Výber chromozómov na analýzu závisí od zvoleného typu vyšetrenia: základné (chromozómy 21, 18, 13, X a Y) alebo vyšetrenie celého genómu (všetky chromozómy). Ak vyberiete vyšetrenie celého genómu, softvér tiež otestuje prítomnosť subchromozomálnych oblastí prírastkov alebo strát počtov kópií v autozóme. Prístroj na sekvenovanie novej generácie vytvára vstupy pre analýzu vo forme čítaní paired-end (spárovaných koncov) s 36 bázami.

Systém VeriSeq NIPT Assay Software v2 beží na miestnom serveri VeriSeq Onsite Server v2. Miestny server Onsite Server je ústrednou súčasťou systému VeriSeq NIPT Solution v2 a funguje ako prepojovací bod medzi aplikáciou VeriSeq NIPT Workflow Manager, prístrojom systém sekvenovania novej generácie a používateľom.

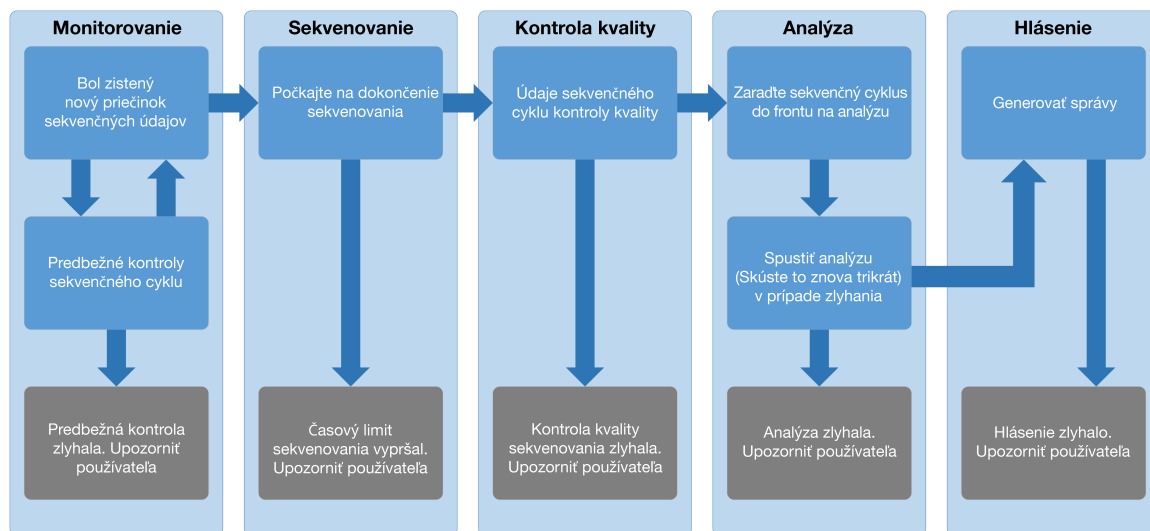
Systém VeriSeq NIPT Assay Software zoradí čítania podľa referenčného ľudského genómu a vykoná analýzu čítaní, ktoré sa zoradia na jedinečnom mieste alebo oblasti v genóme. Systém VeriSeq NIPT Assay Software vylúči duplicitné čítania a miesta, ktoré sú spojené s vysokým kolísaním pokrytia euploidných vzoriek. Údaje sekvenovania sa normalizujú vzhľadom na obsah nukleotidov a korekciu dávkových účinkov a iných zdrojov nežiaducej variability. Informácie o dĺžke fragmentu cfDNA sa odvodzujú z čítaní sekvenovania spárovaných koncov. Systém VeriSeq NIPT Assay Software hodnotí aj štatistiku pokrytia oblastí sekvenovania, o ktorých je známe, že sú obohatené o fetálnu alebo materskú cfDNA. Údaje získané z analýzy dĺžky fragmentov a pokrytia sa používajú na odhad fetálnej frakcie (FF) každej vzorky.

Pri každom type vyšetrenia vybraného pre danú vzorku z ponuky testov systém VeriSeq NIPT Assay Software vykáže, či bola zistená anomália, alebo nie. Pri základnom vyšetrení sú všetky anomálie aneuploidie. Pri vyšetrení celého genómu môže byť anomáliou aneuploidia alebo čiastočná delécia alebo duplikácia.

## Komponenty softvéru VeriSeq NIPT Assay Software

Systém VeriSeq NIPT Assay Software nepretržite pracuje a monitoruje nové údaje sekvenovania po ich pridaní do priečinka Input (Vstupný priečinok) v miestnom serveri Onsite Server. Po identifikácii nového chodu sekvenovania sa spustí tok údajov nasledujúcim spôsobom.

Obrázok 3 Schéma toku údajov



1. **Sledovanie** – predbežne kontroluje platnosť nového chodu sekvenovania. Keď softvér zistí nový chod sekvenovania, vykonajú sa nasledujúce kontroly platnosti:
  - a. Kontroluje kompatibilitu parametrov chodu s očakávanými hodnotami.
  - b. Priradí prietokovú kyvetu k známej existujúcej skúmanke skupiny.
  - c. Potvrdzuje, že skupina ešte nebola spracovaná. Systém neumožňuje opakovaný chod.
 Ak niektorá kontrola zlyhá, používateľ dostane upozornenie prostredníctvom systému e-mailových oznámení a prostredníctvom protokolu výstrah vo webovom používateľskom rozhraní.
2. **Sekvenovanie** – neustále sleduje dokončenie chodu sekvenovania. Nastavený časovač definuje časový limit pre dokončenie chodu. Ak časový limit vyprší, používateľ dostane upozornenie prostredníctvom systému e-mailových oznámení a prostredníctvom protokolu výstrah vo webovom používateľskom rozhraní.
3. **Kontrola kvality** – kontroluje súbory InterOp QC vygenerované systémom sekvenovania systémom sekvenovania. Softvér VeriSeq NIPT Assay Software kontroluje celkový počet klastrov, hustotu klastrov a skóre kvality čítaní. Pokyny na interpretáciu metrík kontroly kvality InterOp QC nájdete v *používateľskej príručke k softvéru prehliadača sekvenčnej analýzy (dokument č. 15020619)*. Ak kritériá kontroly kvality nie sú splnené, používateľ dostane upozornenie prostredníctvom systému e-mailových oznámení a prostredníctvom protokolu výstrah vo webovom používateľskom rozhraní.
4. **Analýza** – spravuje front analýzy pre viaceré chody sekvenovania generované rôznymi prístrojmi nakonfigurovanými so serverom. Server spracováva úlohy analýzy po jednom na základe princípu First In, First Out (FIFO, t. j. v poradí, v ktorom dorazia). Po úspešnom dokončení jednej analýzy sa spustí ďalšia plánovaná analýza vo fronte. Ak chod analýzy zlyhá alebo vyprší časový limit, systém VeriSeq NIPT Assay Software automaticky znova spustí analýzu až trikrát. Ak dôjde k chybe, používateľ dostane upozornenie prostredníctvom systému e-mailových oznámení a prostredníctvom protokolu výstrah vo webovom používateľskom rozhraní.

5. **Vykazovanie** – po dokončení analýzy vygeneruje výkaz s konečnými výsledkami. Ak dôjde k chybe a výkazy sa nevygenerujú, používateľ dostane upozornenie prostredníctvom systému e-mailových oznámení a prostredníctvom protokolu výstrah vo webovom používateľskom rozhraní.

## Úlohy softvéru VeriSeq NIPT Assay Software

Systém VeriSeq NIPT Assay Software vykonáva automatizované úlohy aj úlohy spustené používateľom.

### Automatizované úlohy

Systém VeriSeq NIPT Assay Software vykonáva nasledujúce automatizované úlohy:

- **Zhromažďovanie a ukladanie záznamov o príprave vzoriek** – na konci každého kroku vytvorí skupinu výstupných súborov a uloží ich do priečinka ProcessLogs, ktorý sa nachádza v priečinku Output (Výstupný priečinok). Súhrn nájdete v časti [Výkazy spracovania na strane 74](#) a [Štruktúra súborov s výkazmi na strane 49](#).
- **Tvorba upozornení, e-mailov a výkazov** – monitoruje stav platnosti dávky, skupiny a vzorky počas krokov prípravy vzorky a kontroluje kvalitu údajov sekvenovania a výsledkov analýzy vzoriek. Na základe týchto kontrol platnosti systém VeriSeq NIPT Assay Software určuje, či sa má pokračovať so spracovaním a či sa majú výsledky vykázať. Systém VeriSeq NIPT Assay Software ukončí spracovanie, keď sa na základe výsledkov kontroly kvality zruší platnosť dávky alebo skupiny. Používateľovi sa odošle e-mailové oznámenie, vygeneruje sa výkaz a vo webovom používateľskom rozhraní sa zaznamená výstraha.
- **Analýza údajov sekvenovania** – analyzuje nespracované údaje sekvenovania pre každú multiplexovanú vzorku v skupine pomocou integrovaného softvéru NIPT Analysis Software. Systém VeriSeq NIPT Assay Software určí skóre aneuploidie pre každú vzorku. Systém nehlási výsledky vzoriek, ktoré používateľ zrušil alebo zrušil ich platnosť. Pre vzorky, ktoré nespĺňajú kritériá kontroly kvality, sa uvádza explicitné odôvodnenie, no výsledky takýchto neúspešných vzoriek sa neberú do úvahy. Ďalšie informácie nájdete v časti [NIPT Report \(Výkaz NIPT\) na strane 55](#).
- **Vytvorenie súboru s výsledkami** – poskytuje výsledky vzoriek v súbore s hodnotami oddelenými tabulátorom, ktorý sa uloží do priečinka Output (Výstupný priečinok). Ďalšie informácie nájdete v časti [NIPT Report \(Výkaz NIPT\) na strane 55](#).
- **Vytvorenie výkazu** – systém VeriSeq NIPT Assay Software generuje výkazy s doplnkovými informáciami o výsledkoch, oznámenia a výkazy spracovania. Ďalšie informácie nájdete v časti [Systémové výkazy na strane 49](#).

- **Zrušenie platnosti vzorky, skupiny a dávky**

- **Zrušenie platnosti vzorky** – systém VeriSeq NIPT Assay Software označí jednotlivé vzorky ako neplatné, keď používateľ:

- Priamo zruší platnosť vzorky.
- Pred vytvorením skupín sa zruší platnosť celej doštičky počas prípravy knižnice.

Keď je vzorka označená ako neplatná, automaticky sa vygeneruje Sample Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky). Pozrite si časť [Sample Invalidation Report \(Výkaz o zrušení platnosti vzorky\)](#) na strane 72.

- **Vytvorenie výkazu o zrušení platnosti skupiny a dávky** – platnosť skupiny a dávky môže zrušiť iba používateľ. Systém nespracováva skupiny so zrušenou platnosťou. Platnosť skupín, ktoré už boli vytvorené z neplatnej dávky, sa automaticky nezruší a systém ich môže ďalej spracovať. Nové skupiny však nie je možné vytvoriť z dávky so zrušenou platnosťou. Keď sa zruší platnosť skupiny a sú splnené nasledujúce podmienky, systém vytvorí Pool Retest Request Report (Výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny):

- Dávka je platná.
- Pre túto dávku už nie sú k dispozícii žiadne ďalšie skupiny.
- Počet povolených skupín z dávky nebol vyčerpaný.

Ďalšie informácie nájdete v časti [Pool Retest Request Report \(Výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny\)](#) na strane 73.

- **Riadenie opakovaného testu**

- **Chybné skupiny** – chybné skupiny sú zvyčajne skupiny, ktoré neprešli sekvenovacou metrikou kontroly kvality. Ak sa chod dokončí, systém VeriSeq NIPT Assay Software nepokračuje v spracovaní chybných skupín. Zopakujte sekvenovanie s použitím druhej alikvotnej časti skupiny s upravenými pomermi skupiny k HT1, koncentráciou skupiny alebo obomi upravenými parametrami.
- **Chybné vzorky** – softvér umožňuje v prípade potreby opakované testovanie chybných vzoriek. Chybné vzorky sa musia začleniť do novej dávky a opakovane spracovať vykonaním krokov analýzy.
- **Opakovanie** – systém opätovne neanalyzuje skupiny so vzorkami, ktoré už boli úspešne spracované a vykázané. Znova spracujte vzorku opätovným umiestnením vzorky do novej dávky.

## Úlohy používateľa

Softvér VeriSeq NIPT Solution v2 umožňuje používateľom vykonávať úlohy nasledujúcim spôsobom.

Pomocou softvéru Workflow Manager (Správca pracovného postupu):

- Označiť nasledujúce položky ako neplatné:
  - Jednotlivé vzorky.

- Všetky vzorky v dávke.
- Všetky vzorky priradené do skupiny.
- Označiť danú vzorku ako zrušenú. V záverečnom výkaze s výsledkami potom VeriSeq NIPT Assay Software označí výsledok ako zrušený.

Pomocou VeriSeq NIPT Assay Software:

- Nakonfigurujte softvér, ktorý budete nainštalovať a integrovať do infraštruktúry laboratórnej siete.
- Zmeňte nastavenia konfigurácie, ako sú nastavenia siete, umiestnenia zdieľaných priečinkov a správa používateľských účtov.
- Zobrazte stav systému a dávok, výkazov zo spracovania výsledkov a dávok, protokoly o činnosti a audite a výsledky analýzy.

**POZNÁMKA** Možnosť vykonávať úlohy závisí od oprávnení používateľa. Ďalšie informácie nájdete v časti [Priradenie rolí používateľa na strane 29](#).

## Sequencing Handler (Sekvenčný manipulátor)

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software spravuje chody sekvenovania generované sekvenčnými prístrojmi prostredníctvom systému Sequencing Handler (sekvenčný manipulátor). Identifikuje nové chody sekvenovania, overuje parametre chodov, a priraduje čiarový kód skupiny k známej skupine vytvorenej počas procesu prípravy knižnice. Ak nie je možné vytvoriť priradenie, vygeneruje sa oznámenie pre používateľa a spracovanie chodu sekvenovania sa zastaví.

Po úspešnom dokončení overenia bude systém VeriSeq NIPT Assay Software pokračovať v monitorovaní dokončenia chodov sekvenovania. Dokončené chody sekvenovania sa zaradia do poradia, aby ich spracoval systém Analytic Pipeline Handler (ďalšie informácie nájdete v časti [Analytic Pipeline Handler na strane 24](#)).

### Kompatibilita chodu sekvenovania

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software analyzuje len tie chody sekvenovania, ktoré sú kompatibilné s analytickým pracovným postupom cfDNA.

Na generovanie priradení báz používajte len kompatibilné metódy sekvenovania a verzie softvéru.

**POZNÁMKA** Pravidelne monitorujte metriky výkonnosti údajov sekvenovania, aby ste sa uistili, že kvalita údajov je v rámci špecifikácie.

Modul VeriSeq NIPT Local Run Manager konfiguruje sekvenovanie pomocou nasledujúcich parametrov čítania:

- Chod paired-end s načítaním v chode 2 x 36.
- Dvojité indexovanie s dvomi 8-chodovými čítaniami indexu.

## Analytic Pipeline Handler

Program Analytic Pipeline Handler spustí plán analýzy na účely detekcie aneuploidie. Plán spracováva chody sekvenovania po jednom s priemerným trvaním menej ako 5 hodín na skupinu. Ak analýza nespracuje skupinu alebo nedokončí analýzu z dôvodu výpadku napájania alebo vypršania časového limitu, Analytic Pipeline Handler automaticky znovu zaradí chod. Ak spracovanie skupiny zlyhá trikrát za sebou, Analytic Pipeline Handler označí chod za neúspešný a vygeneruje chybové hlásenie.

Úspešný chod analýzy spustí vygenerovanie výkazu NIPT. Ďalšie informácie nájdete v časti [NIPT Report \(Výkaz NIPT\)](#) na strane 55.

### Časové obmedzenia pracovného postupu a požiadavky na úložisko údajov

Na analytický pracovný postup cfDNA sa vzťahujú nasledujúce časové obmedzenia a požiadavky na úložisko údajov.

| Parameter                           | Predvolená hodnota |
|-------------------------------------|--------------------|
| Maximálna doba sekvenovania         | 20 hodín           |
| Maximálny čas analýzy               | 10 hodín           |
| Minimálna kapacita úložiska scratch | 900 GB             |

## Webové používateľské rozhranie

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software hostuje miestne webové používateľské rozhranie, ktoré umožňuje jednoduchý prístup k miestnemu serveru Onsite Server z ktoréhokoľvek miesta v sieti. Webové používateľské rozhranie poskytuje nasledujúce funkcie:

**POZNÁMKA** Webové používateľské rozhranie softvéru VeriSeq NIPT Assay Software nepodporuje mobilné zariadenia.

- **View recent activities** (Zobrazenie nedávnych činností) – zobrazuje kroky dokončené počas vykonávania analýzy. Systém e-mailových oznámení upozorní používateľa na mnohé z týchto aktivít. Ďalšie informácie nájdete v časti [Oznámenia softvéru Assay Software](#) na strane 86.
- **View errors and alerts** (Zobrazenie chýb a výstrah) – zobrazuje problémy, ktoré môžu zabrániť ďalšiemu vykonávaniu analýzy. Chybové hlásenia a výstrahy sa používateľovi odosielať prostredníctvom systému e-mailových oznámení. Ďalšie informácie nájdete v časti [Oznámenia softvéru Assay Software](#) na strane 86.

- **Configure the server network settings** (Konfigurácia nastavení siete servera) – pracovníci spoločnosti Illumina zvyčajne konfigurujú sieť počas inštalácie systému. Ak lokálna sieť vyžaduje zmeny v IT, môže byť potrebné vykonať úpravy. Ďalšie informácie nájdete v časti [Konfigurácia nastavení siete a servera na strane 33](#).
- **Manage server access** (Správa prístupu k serveru) – miestny server Onsite Server umožňuje prístup na úrovni správcu a obsluhy. Tieto úrovne prístupu riadia zobrazovanie činností, výstrah a protokolov chýb a úpravu nastavení sieťového pripojenia a mapovania údajov. Ďalšie informácie nájdete v časti [Spravovanie používateľov na strane 29](#).
- **Configure sequencing data folder** (Konfigurácia priečinka s údajmi sekvenovania) – pri predvolenom nastavení server ukladá údaje sekvenovania. Na rozšírenie kapacity na ukladanie údajov je však možné pridať centrálné úložisko NAS. Ďalšie informácie nájdete v časti [Priradenie serverových diskov na strane 42](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Konfigurácia zoznamu odberateľov e-mailových oznámení) – správa zoznamu odberateľov e-mailových oznámení s chybovými správami a výstrahami ohľadom spracovania analýzy. Ďalšie informácie nájdete v časti [Konfigurácia e-mailových oznámení systému na strane 34](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Reštartovanie alebo vypnutie servera) – v prípade potreby sa server reštartuje alebo vypne. Reštartovanie alebo vypnutie môže byť potrebné, aby sa uplatnili zmeny nastavenia alebo ako náprava v prípade chyby servera. Ďalšie informácie nájdete v časti [Reštartovanie servera na strane 43](#) a [Vypnutie servera na strane 44](#).
- **Configure database backup encryption** (Konfigurácia šifrovania záloh databázy) – umožňuje šifrovanie a nastavenie hesla na šifrovanie záloh databázy servera. Táto funkcia tiež umožňuje vytvorenie dočasnej nezašifrovanej zálohy. Ďalšie informácie nájdete v časti [Konfigurácia šifrovania záloh na strane 35](#).
- **Configure network passwords** (Konfigurácia sieťových hesiel) – umožňuje nastaviť sieťové heslá na komunikáciu medzi serverom, sekvenátormi systém sekvenovania a prístrojmi VeriSeq NIPT Microlab STAR. Ďalšie informácie nájdete v časti [Konfigurácia sieťových hesiel na strane 36](#).

## Licenčná zmluva s koncovým používateľom

Pri prvom prihlásení do webového používateľského rozhrania sa od vás bude vyžadovať, aby ste prijali licenčnú zmluvu s koncovým používateľom (End User License Agreement, EULA). Ak chcete stiahnuť licenčnú zmluvu do vášho počítača, vyberte možnosť **Download EULA** (Stiahnuť zmluvu EULA). Softvér vyžaduje, aby ste pred pokračovaním v práci s webovým používateľským rozhraním prijali licenčnú zmluvu EULA.

Po prijatí zmluvy EULA sa môžete vrátiť na stránku zmluvy EULA a v prípade potreby si tento dokument stiahnuť.

## Konfigurácia webového používateľského rozhrania

Výberom ikony Settings (Nastavenia) sa zobrazí rozbaľovací zoznam s nastavením konfigurácie. V závislosti od roly používateľa a príslušných povolení sa zobrazia možnosti nastavenia. Ďalšie informácie nájdete v časti [Priradenie rolí používateľa na strane 29](#).

**POZNÁMKA** Technickí pracovníci nemajú prístup k týmto funkciám.

| Nastavenie                                                        | Popis                                                                                                                                            |
|-------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| User Management (Správa používateľov)                             | Pridanie, aktivácia/deaktivácia a úprava povolení pre používateľa. Prístup majú iba servisní technici a správcovia.                              |
| Email Configuration (Konfigurácia e-mailu)                        | Úprava zoznamu odberateľov e-mailových oznámení.                                                                                                 |
| Change Shared Folder Password (Zmeniť heslo zdieľaného priečinka) | Zmena hesla používateľa sbsuser na prístup k zdieľaným priečinkom miestneho servera Onsite Server. Heslo môže obsahovať len alfanumerické znaky. |
| Reporting Settings (Nastavenia výkazov)                           | Prístup majú iba servisní technici alebo správcovia.                                                                                             |
| Reboot Server (Reštartovanie servera)                             | Prístup majú iba servisní technici alebo správcovia.                                                                                             |
| Shut Down Server (Vypnutie servera)                               | Prístup majú iba servisní technici alebo správcovia.                                                                                             |

## Prihlásenie do webového používateľského rozhrania

Prihláste sa do rozhrania VeriSeq NIPT Assay Software nasledujúcim spôsobom.

- Na počítači pripojenom k rovnakej sieti ako miestny server Onsite Server otvorte jeden z nasledujúcich webových prehliadačov:
  - Chrome verzie 69 alebo novší

- Firefox verzie 62 alebo novší
  - Internet Explorer verzie 11 alebo novší
2. Zadáajte IP adresu servera alebo názov servera poskytnutý spoločnosťou Illumina pri inštalácii, ekvivalentný formátu `https://<Onsite Server IP address>/login`. (napr. `https://10.10.10.10/login`).
  3. Ak sa zobrazí varovanie zabezpečenia prehliadača, pridajte bezpečnostnú výnimku, aby ste mohli prejsť na prihlasovaciu obrazovku.  
Varovanie zabezpečenia znamená, že v počítači nie je nainštalovaný bezpečnostný certifikát (SSL). Pri inštalácii tohto certifikátu postupujte podľa pokynov uvedených v časti [Stiahnutie a inštalácia certifikátu na strane 33](#).
  4. Na prihlasovacej obrazovke zadajte používateľské meno a heslo (rozlišujú sa malé a veľké písmená) poskytnuté spoločnosťou Illumina a potom vyberte možnosť **Log In** (Prihlásiť sa).

**POZNÁMKA** Po 10 minútach nečinnosti softvér VeriSeq NIPT Assay Software automaticky odhlási aktuálneho používateľa.

## Ovládací panel

Po prihlásení sa zobrazí ovládací panel softvéru VeriSeq NIPT Assay Software v2. Ovládací panel je hlavným navigačným nástrojom. Na ovládací panel sa môžete kedykoľvek vrátiť výberom možnosti **Dashboard** (Ovládací panel) v ponuke.

Ovládací panel vždy zobrazuje posledných 50 zaznamenaných aktivít (ak je ich menej ako 50, zobrazia sa len tie, ktoré sú zaznamenané). Ak si želáte načítať predchádzajúcich 50 aktivít a prehľadávať históriu aktivít, zvolte možnosť **Previous** (Predchádzajúce) v pravom dolnom rohu tabuľky aktivít.

## Zobrazenie nedávnych aktivít

Karta Recent Activities (Nedávne aktivity) obsahuje stručný opis nedávnych činností softvéru VeriSeq NIPT Assay Software a miestneho servera Onsite Server.

| Názov                    | Popis                                                                                      |
|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| Podmienka pre vytvorenie | Dátum a čas činnosti.                                                                      |
| User (Používateľ)        | Ak sa používa, identifikuje používateľa, ktorý vykonal činnosť.                            |
| Subsystem (Podsystém)    | Subjekt alebo proces, ktorý vykonal činnosť, ako je používateľ, rozbor alebo konfigurácia. |

| Názov                    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Details<br>(Podrobnosti) | Opis činnosti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Level (Úroveň)           | Úroveň priradená danej činnosti z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Činnosť) – označuje činnosť na serveri, ako je reštart systému alebo prihlásenie/odhlásenie používateľa.</li> <li>• <b>Notice</b> (Upozornenie) – označuje neúspešne vykonaný krok. Môže ísť napríklad o zrušenie platnosti vzorky alebo zlyhanie kontroly kvality.</li> <li>• <b>Warning</b> (Varovanie) – označuje, že počas normálneho vykonávania a správnej hardvérovej funkcie došlo k chybe. Môže ísť napríklad o nerozpoznané parametre cyklu alebo chybnú analýzu.</li> </ul> |

## Zobrazenie nedávnych chýb

Karta Recent Errors (Nedávne chyby) obsahuje stručný popis posledných chýb softvéru a servera.

| Názov                    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| When (Kedy)              | Dátum a čas činnosti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| User<br>(Používateľ)     | Ak sa používa, identifikuje používateľa, ktorý vykonal činnosť.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Subsystem<br>(Podsystém) | Subjekt alebo proces, ktorý vykonal činnosť, ako je používateľ, rozbor alebo konfigurácia.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Details<br>(Podrobnosti) | Opis činnosti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Level (Úroveň)           | Úroveň priradená danej činnosti z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Naliehavé) – závažná hardvérová chyba, ktorá narúša prevádzku systému. Obráťte sa na technickú podporu spoločnosti Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b> (Výstraha) – chyba počas normálnej prevádzky. Môže ísť napríklad o problém s poškodením disku, voľným miestom alebo konfiguráciou, ktorý bráni generovaniu výkazov alebo e-mailových oznámení.</li> <li>• <b>Error</b> (Chyba) – chyba systému alebo servera počas normálnej prevádzky. Môže ísť napríklad o problém s konfiguračným súborom alebo zlyhanie hardvéru.</li> </ul> |

## Zobrazenie stavu systému a výstrah

Na karte **Server Status** (Stav servera) sa zobrazujú nasledujúce informácie:

- **Date** (Dátum) – aktuálny dátum a čas.
- **Time zone** (Časové pásmo) – časové pásmo nakonfigurované pre server. Informácie o časovom pásme sa používajú pre e-maily, upozornenia a dátumy a časy výkazov.

- **Hostname** (Názov hostiteľa) – názov systému pozostáva z názvu hostiteľa siete a názvu v rámci systému názvov domén (Domain Name System, DNS).
- **Disk space usage** (Využitie miesta na disku) – percento miesta na disku, ktoré sa momentálne používa na ukladanie údajov.
- **Softvér** – predpísaná konfigurácia softvéru (napr. CE-IVD).
- **Version** (Verzia) – verzia softvéru VeriSeq NIPT Assay Software v2.

V súhrne sa môže tiež zobrazovať tlačidlo **Server alarm** (Alarm servera), ktorým sa vypína alarm ovládača RAID. Toto tlačidlo sa zobrazuje len používateľom s oprávnením správcu. Ak kliknete na toto tlačidlo, obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina so žiadosťou o pomoc.

## Spravovanie používateľov

**POZNÁMKA** Povoľenie pridávať, upravovať alebo odstraňovať povolenia pre technikov a iných používateľov na ich úrovni majú iba servisní technici a správcovia.

### Priradenie rolí používateľa

Roly používateľa definujú prístup používateľa a práva na vykonávanie určitých úloh.

| Rola                    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Service (Servis)        | Servisný technik spoločnosti Illumina, ktorý vykonáva počiatočnú inštaláciu a nastavenie systému (vrátane vytvorenia správcu). Taktiež rieši problémy, vykonáva opravy servera, nastavuje a mení konfigurácie a poskytuje nepretržitú podporu softvéru. |
| Administrator (Správca) | Správca laboratória, ktorý nastavuje a udržiava konfiguráciu, spravuje používateľov, definuje zoznam odberateľov e-mailov, mení heslo zdieľaného priečinka a reštartuje a vypína server.                                                                |
| Technician (Technik)    | Laboratórny technik, ktorý dozerá na stav a výstrahy systému.                                                                                                                                                                                           |

### Pridanie používateľov

Pri úvodnej inštalácii servisný technik spoločnosti Illumina pridá správcu.

Používatelia sa pridávajú nasledujúcim spôsobom.

1. Na stránke User Management (Správa používateľov) vyberte položku **Add New User** (Pridať nového používateľa).

**POZNÁMKA** Všetky polia sú povinné.

2. Zadáajte meno používateľa. Musia spĺňať nasledovné požiadavky.

- Musia obsahovať len malé alfanumerické znaky (a – z a 0 – 9).
- Musí mať dĺžku 4 – 20 znakov a aspoň jednu číslicu.
- Prvý znak nemôže byť číslica.

**POZNÁMKA** Používateľské meno nerozlišuje malé a veľké písmená.

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software používa používateľské mená na identifikáciu osôb zapojených do rôznych aspektov spracovania analýzy a interakcií so softvérom VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Zadáajte celé meno používateľa. Celé meno sa zobrazuje iba v profile používateľa.

4. Zadáajte a potvrdte heslo.

Heslá musia mať 8 – 20 znakov a obsahovať aspoň jedno veľké písmeno, jedno malé písmeno a jedno číslicu.

5. Zadáajte e-mailovú adresu používateľa.

Pre každého používateľa sa vyžaduje jedinečná e-mailová adresa.

6. V rozbaľovacom zozname vyberte požadovanú rolu používateľa.

7. Ak chcete okamžite aktivovať používateľa, označte políčko **Active** (Aktívny). Ak používateľa chcete aktivovať neskôr (t. j. po školení), zrušte začiarknutie políčka.

8. Ak chcete uložiť a potvrdiť zmeny, dvakrát vyberte možnosť **Save** (Uložiť).

Nový používateľ sa teraz zobrazí na stránke User Management (Správa používateľov).

## Úprava používateľov

Informácie o používateľovi môžete upraviť nasledovným spôsobom.

1. Na stránke User Management (Správa používateľov) vyberte meno používateľa.

2. Upravte informácie o používateľovi a potom vyberte možnosť **Save** (Uložiť).

3. Zmeny potvrdíte opätovným kliknutím na možnosť **Save** (Uložiť).

Zmeny používateľa sa zobrazia na obrazovke User Management (Správa používateľov).

## Deaktivácia používateľov

Používateľa deaktivujete nasledujúcim spôsobom.

1. Na stránke User Management (Správa používateľov) vyberte meno používateľa.

2. Zrušte označenie začiarkavacieho políčka **Activate** (Aktivovať) a potom vyberte možnosť **Save** (Uložiť).

3. V potvrdzujúcej správe vyberte možnosť **Save** (Uložiť).

Stav používateľa na obrazovke User Management (Správa používateľov) sa zmení na Disabled (Deaktivovaný).

## Správa zdieľanej sieťovej jednotky

**POZNÁMKA** Povoľenie pridávať, upravovať alebo odstraňovať umiestnenia zdieľaných priečinkov majú iba servisní technici alebo správcovia.

### Pridanie zdieľanej sieťovej jednotky

Nakonfigurujte systém tak, aby ukladal údaje sekvenovania na vyhradené úložisko NAS, a nie na server pripojený k systému sekvenovania. Úložisko NAS môže poskytnúť väčšiu úložnú kapacitu a nepretržité zálohovanie údajov.

1. Na ovládacom paneli vyberte možnosť **Folders** (Priečinky).
2. Zvoľte možnosť **Add folder** (Pridať priečinok).
3. Zadať nasledujúce informácie poskytnuté správcom IT:
  - **Location** (Umiestnenie) – úplná cesta k umiestneniu na úložisku NAS vrátane priečinka, v ktorom sú uložené údaje.
  - **Username** (Používateľské meno) – používateľské meno určené pre miestny server Onsite Server, keď pristupuje k úložisku NAS.
  - **Password** (Heslo) – heslo určené pre server Onsite Server, keď pristupuje k úložisku NAS.
4. Vyberte možnosť **Save** (Uložiť).
5. Výberom možnosti **Test** otestujete pripojenie k úložisku NAS.  
Ak pripojenie zlyhá, overte u správcu IT, či máte správny názov servera, názov umiestnenia, používateľské meno a heslo.
6. Reštartujte server, aby sa zmeny prejavili.

**POZNÁMKA** Nastavenie zdieľanej sieťovej jednotky môže podporovať iba jeden priečinok s údajmi sekvenovania.

### Úprava zdieľanej sieťovej jednotky

1. Na ovládacom paneli vyberte možnosť **Folders** (Priečinky).
2. Upravte cestu v poli Location (Umiestnenie) a vyberte možnosť **Save** (Uložiť).
3. Výberom možnosti **Test** otestujete pripojenie k úložisku NAS.  
Ak pripojenie zlyhá, overte u správcu IT, či máte správny názov servera, názov umiestnenia, používateľské meno a heslo.

### Odstránenie zdieľanej sieťovej jednotky

1. Na ovládacom paneli vyberte možnosť **Folders** (Priečinky).

2. Ak chcete zmeniť umiestnenie, vyberte príslušnú cestu.
3. Ak chcete odstrániť externý priečinok sekvenovania, vyberte možnosť **Delete** (Odstrániť).

## Konfigurácia nastavení siete a certifikátu

Obrazovku Network Configuration (Konfigurácia siete) používa terénny servisný technik spoločnosti Illumina na konfiguráciu nastavení siete a certifikátov počas počiatočnej inštalácie.

**POZNÁMKA** Povoľenie na zmenu nastavení siete a certifikátu majú iba servisní technici a správcovia.

1. Na ovládacom paneli vyberte možnosť **Configuration** (Konfigurácia).
2. Vyberte kartu **Network Configuration** (Konfigurácia siete) a podľa potreby nakonfigurujte nastavenia siete.
3. Vyberte kartu **Certification Configuration** (Konfigurácia certifikátu) a vygenerujte certifikát Secure Sockets Layer (SSL).

### Konfigurácia nastavení certifikátu

Certifikát Secure Sockets Layer (SSL) je dátový súbor, ktorý umožňuje bezpečné pripojenie medzi miestnym serverom Onsite Server a prehliadačom.

1. Na karte Certificate Configuration (Konfigurácia certifikátu) môžete nakonfigurovať nasledujúce nastavenia certifikátu SSL:
  - **Laboratory Email** (E-mail laboratória) – kontaktný e-mail testovacieho laboratória (vyžaduje sa platný formát e-mailovej adresy).
  - **Organization Unit** (Organizačná jednotka) – oddelenie.
  - **Organization** (Organizácia) – názov testovacieho laboratória.
  - **Location** (Miesto) – adresa testovacieho laboratória.
  - **State** (Región) – miesto, kde sa nachádza testovacie laboratórium.
  - **Country** (Krajina) – krajina, kde sa nachádza testovacie laboratórium..
  - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Kryptografický odtlačok certifikátu) – identifikačné číslo certifikátu.  
SHA1 zabezpečuje, že používateľom sa nebudú zobrazovať varovania certifikátu pri prístupe k softvéru VeriSeq NIPT Assay Software v2. Po generovaní alebo opätovnom generovaní certifikátu sa zobrazí certifikát SHA1. Ďalšie informácie nájdete v časti [Obnovenie certifikátu na strane 34](#).
2. Výberom možnosti **Save** (Uložiť) sa uplatnia vykonané zmeny.

## Konfigurácia nastavení siete a servera

**POZNÁMKA** Koordinujte všetky zmeny nastavení siete a servera so správcom IT, čím sa vyhnete chybám pripojenia k serveru.

1. Na konfiguráciu siete a miestneho servera Onsite Server použite kartu (Network Configuration) Konfigurácia siete:
  - **Static IP Address** (Statická IP adresa) – IP adresa určená pre miestny server Onsite Server.
  - **Subnet Mask** (Maska podsiete) – maska podsiete lokálnej siete.
  - **Default Gateway Address** (Predvolená adresa brány) – predvolená adresa IP smerovača.
  - **Hostname** (Názov hostiteľa) – určený názov odkazujúci na miestny server Onsite Server v sieti (definovaný ako Localhost (Lokálny hostiteľ) v predvolenom nastavení).
  - **DNS Suffix** (Prípona DNS) – určená prípona DNS.
  - **Nameserver 1 and 2** (Názov servera 1 a 2) – IP adresy alebo názvy servera DNS.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (Časový server NTP 1 a 2) – servery pre synchronizáciu času v súlade s protokolom NTP (Network Time Protocol).
  - **MAC Address** (MAC adresa) – MAC adresa serverovej siete (len na čítanie).
  - **Timezone** (Časové pásmo) – miestne časové pásmo servera.
2. Skontrolujte, či sú zadané údaje správne, a potom výberom možnosti **Save** (Uložiť) reštartujete server a implementujete vykonané zmeny.



### UPOZORNENIE

Nesprávne nastavenia môžu narušiť spojenie so serverom.

## Stiahnutie a inštalácia certifikátu

Stiahnutie a inštalácia certifikátu SSL pre softvér VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Na ovládacom paneli vyberte možnosť **Configuration** (Konfigurácia).
  2. Vyberte kartu **Certification Configuration** (Konfigurácia certifikácie).
  3. Na obrazovke Network Configuration (Konfigurácia siete) vyberte možnosť **Download Certificate** (Stiahnuť certifikát).
- Súbor certifikátu root\_cert.der sa stiahne.

**POZNÁMKA** Ak sa zobrazí výzva na uloženie súboru, vyberte dobre zapamätateľné miesto. V opačnom prípade určte predvolené umiestnenie stiahnutého súboru. Niektoré prehliadače automaticky ukladajú stiahnuté súbory do priečinka stiahnutých súborov.

4. Otvorte priečinok v počítači, do ktorého ste uložili súbor.
5. Kliknite pravým tlačidlom myši na súbor **root\_cert.der** a vyberte možnosť **Install Certificate** (Inštalovať certifikát).
6. Ak sa zobrazí okno s upozornením zabezpečenia, vyberte možnosť **Open** (Otvoriť) a otvorte súbor. Otvorí sa sprievodca importom certifikátu.
7. V uvítacom okne sprievodcu importom certifikátu vyberte možnosť **Local Machine** (Miestny počítač) v časti Store Location (Umiestnenie úložiska) a potom vyberte možnosť **Next** (Ďalej).
8. Vyberte možnosť **Place all certificates in the following store** (Umiestniť všetky certifikáty do nasledujúceho úložiska) a potom vyberte možnosť **Browse...** (Prehľadávať...).
9. V okne Select Certificate Store (Vybrať umiestnenie certifikátu) vyberte možnosť **Trusted Root Certification Authorities** (Dôveryhodné základné certifikačné entity) a potom vyberte možnosť **OK**.
10. Uistite sa, že v poli Certificate Store (Úložisko certifikátov) je uvedená možnosť Trusted Root Certification Authorities (Dôveryhodné základné certifikačné entity) a potom vyberte možnosť **Next** (Ďalej).
11. V okne sprievodcu dokončenia importu certifikátu vyberte možnosť **Finish** (Dokončiť).
12. Ak sa zobrazí varovanie zabezpečenia, vyberte možnosť **Yes** (Áno) a nainštalujte certifikát.
13. V dialógovom okne s informáciou o úspešnom importe vyberte možnosť **OK** a sprievodca sa zavrie.

## Obnovenie certifikátu

**POZNÁMKA** Oprávnenie na obnovenie certifikátov a reštartovanie systému majú len servisní technici a správcovia.

Postup na obnovenie certifikátu po zmene nastavení siete alebo certifikátu:

1. Na obrazovke Network Configuration (Konfigurácia siete) vyberte možnosť **Regenerate Certificate** (Obnoviť certifikát).
2. Ak chcete pokračovať, vyberte možnosť **Regenerate Certificate and Reboot** (Obnoviť certifikát a reštartovať). Ak chcete skončiť, vyberte možnosť **Cancel** (Zrušiť).

## Konfigurácia e-mailových oznámení systému

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software v2 komunikuje s používateľmi prostredníctvom e-mailových oznámení, ktoré informujú o priebehu analýzy, upozorneniach na chyby alebo požadovaných činnostiach zo strany používateľa. Informácie o e-mailových oznámeniach odoslaných systémom nájdete v časti [Oznámenia softvéru Assay Software na strane 86](#).

Presvedčte sa, či nastavenia e-mailu proti nevyžiadaným správam povoľujú e-mailové oznámenia zo servera. E-mailové oznámenia sa odosielať z účtu s názvom `VeriSeq@<customer email domain>`, kde `<customer email domain>` špecifikuje miestny tím IT pri inštalácii servera.

## Vytvorenie zoznamu odberateľov e-mailov

E-mailové oznámenia sa odosielajú zoznamu určených odberateľov.

Zoznam odberateľov špecifikujte nasledovným spôsobom.

1. Na ovládacom paneli vyberte ikonu **Settings** (Nastavenia).
2. Vyberte možnosť **Email Configuration** (Konfigurácia e-mailu).
3. Do poľa **Subscribers** (Odberatelia) zadajte e-mailové adresy oddelené čiarkami.  
Skontrolujte, či sú e-mailové adresy zadané správne. Softvér neoveruje formát e-mailových adries.
4. Vyberte možnosť **Save** (Uložiť).
5. Výberom možnosti **Send test message** (Odoslať skúšobnú správu) vygenerujete skúšobný e-mail pre zoznam odberateľov.  
Skontrolujte svoju e-mailovú schránku a skontrolujte, či bol e-mail odoslaný.

**POZNÁMKA** Pred odoslaním skúšobnej správy sa uistite, že ste klikli na tlačidlo **Save** (Uložiť). Odoslaním skúšobnej správy pred uložením sa zrušia všetky zmeny.

## Konfigurácia šifrovania zálohy

Systém VeriSeq NIPT Assay Software v2 umožňuje správcom povoliť alebo zakázať šifrovanie záloh. Správcovia môžu tiež nastaviť alebo aktualizovať heslo pre šifrovanie záloh databázy. Toto heslo je potrebné na obnovenie zálohy databázy. Heslo uložte na bezpečné miesto pre použitie v budúcnosti.

**POZNÁMKA** Povolenie na nastavenie šifrovania zálohy databázy majú iba správcovia.

Šifrovanie zálohy nastavte nasledovne.

1. Na ovládacom paneli vyberte ikonu **Settings** (Nastavenia).
2. Vyberte možnosť **Backup Encryption** (Šifrovanie zálohy).
3. Začiarknite políčko **Encrypt Backups** (Šifrovať zálohy).
4. Do poľa **Encryption Password** (Heslo pre šifrovanie) zadajte preferované heslo pre šifrovanie.
5. Do poľa **Confirm Password** (Potvrdiť heslo) zadajte rovnaké heslo.
6. Vyberte možnosť **Save** (Uložiť).

## Vytvorenie nezašifrovanej zálohy

Systém VeriSeq NIPT Assay Software umožňuje správcovi vygenerovať súbor nezašifrovanej zálohy, ktorý môže použiť technická podpora spoločnosti Illumina. Súbor nezašifrovanej zálohy existuje len 24 hodín a potom sa automaticky odstráni.

**POZNÁMKA** Povolenie na generovanie nezašifrovanej zálohy majú iba správcovia.

Nezašifrovanú zálohu vytvoríte nasledujúcim spôsobom.

1. Na ovládacom paneli vyberte ikonu Settings (Nastavenia).
2. Vyberte možnosť **Backup Encryption** (Šifrovanie zálohy).
3. Vyberte možnosť **Generate Unencrypted Backup** (Vygenerovať nezašifrovanú zálohu).
4. V okne potvrdenia vyberte možnosť **Yes** (Áno).  
Zobrazí sa potvrdenie požiadavky na vytvorenie nezašifrovanej zálohy.
5. Zvoľte možnosť **OK**.

Vytvorenie nezašifrovanej zálohy môžete potvrdiť návratom do časti Dashboard (Ovládací panel) systému VeriSeq NIPT Assay Software a zobrazením tabuľky Recent Activities (Posledné aktivity). Úspešné vytvorenie nezašifrovanej zálohy má byť potvrdené novou aktivitou.

## Konfigurácia sieťových hesiel

Správca alebo terénny servisný technik spoločnosti Illumina môže na stránke Network Passwords (Sieťové heslá) nakonfigurovať heslá na komunikáciu medzi miestnym serverom Onsite Server a komponentmi systému VeriSeq NIPT Solution v2.



### UPOZORNENIE

Povolenie na zmenu sieťových hesiel majú iba servisní technici a správcovia.

Sieťové heslá nakonfigurujete nasledovne.

1. Na ovládacom paneli vyberte ikonu Settings (Nastavenia).
2. Vyberte možnosť **Network Passwords** (Sieťové heslá).
3. Do poľa **Sequencer Password** (Heslo sekvenátora) zadajte heslo pre sekvenačné zariadenie.
4. Do poľa **Confirm Password** (Potvrdiť heslo) znovu zadajte heslo.



### UPOZORNENIE

Aktualizácia hesla sekvenátora počas chodu sekvenovania môže spôsobiť stratu údajov.

5. Vyberte možnosť **Save Sequencer Password** (Uložiť heslo sekvenátora).  
Server uloží heslo sekvenačného prístroja. Aktualizujte všetky prístroje pripojené k serveru tak, aby používali toto heslo.

6. Do poľa **Automation Password** (Heslo automatizácie) zadajte heslo pre systém VeriSeq NIPT Microlab STAR.



### UPOZORNENIE

Aktualizácia hesla automatizácie počas prípravy vzorky môže spôsobiť stratu údajov.

Povolenie na aktualizáciu hesla automatizácie pre zariadenie ML STAR majú iba terénni servisní technici spoločnosti Illumina. Pred zmenou hesla uloženého na serveri prostredníctvom webového rozhrania sa uistite, že pracovník terénneho servisného oddelenia spoločnosti Illumina navštívil vašu stránku a aktualizoval heslo pre zariadenie ML STAR. Ak aktualizujete heslo vo webovom rozhraní servera bez jeho aktualizácie v zariadení ML STAR, systém bude nepoužiteľný.

7. Do poľa **Confirm Password** (Potvrdiť heslo) znovu zadajte heslo pre systém ML STAR.
8. Vyberte možnosť **Save Automation Password** (Uložiť heslo automatizácie).  
Server uloží heslo pre ML STAR. Aktualizujte všetky zariadenia systému ML STAR, ktoré sú už pripojené k serveru, aby používali toto heslo.

## Odhlásenie

- V pravom hornom rohu obrazovky vyberte ikonu profilu používateľa a potom vyberte možnosť **Log Out** (Odhlásiť sa).

## Analýza a vykazovanie

Po zhromaždení údajov sekvenovania sa údaje demultiplexujú, konvertujú na formát FASTQ, usporiadajú sa podľa referenčného genómu a analyzujú na detekciu aneuploidie. Táto časť popisuje rôzne metriky, ktoré sa stanovujú pre danú vzorku.

## Demultiplexing a vytvorenie FASTQ

Údaje sekvenovania uložené vo formáte BCL sa spracúvajú prostredníctvom konverzného softvéru bcl2fastq. Konverzný softvér bcl2fastq demultiplexuje údaje a konvertuje súbory BCL na štandardný formát FASTQ na účely následnej analýzy. VeriSeq NIPT Assay Software vytvára pre každý chod sekvenovania hárok vzoriek (SampleSheet.csv). Tento súbor obsahuje informácie o vzorkách poskytnuté softvéru počas procesu prípravy vzorky (pomocou rozhrania API softvéru). Tieto hárky vzoriek obsahujú hlavičku s informáciami o chode a deskriptory vzoriek spracovaných na konkrétnom prietokovom článku.

Nasledujúca tabuľka obsahuje podrobnosti o údajoch v hárku vzoriek.

**UPOZORNENIE**

Tento súbor s hárkom vzoriek nijako neupravujte. Súbor vytvára systém a úpravy môžu mať negatívne dôsledky na priebeh ďalšieho spracovania vrátane nesprávnych výsledkov alebo chybných analýz.

| Názov stĺpca   | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| SampleID       | Identifikátor vzorky.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| SampleName     | Názov vzorky. Implicitné nastavenie: rovnaké ako SampleID (ID vzorky).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| Sample_Plate   | Identifikácia doštičky pre danú vzorku. Predvolené nastavenie: prázdne.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Sample_Well    | Identifikácia jamky na doštičke pre danú vzorku.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| I7_Index_ID    | Identifikácia prvého indexového adaptéra.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| index          | Nukleotidová sekvencia prvého adaptéra.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| I5_Index_ID    | Identifikácia druhého adaptéra.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| index2         | Nukleotidová sekvencia druhého adaptéra.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Sample_Project | Identifikácia projektu pre danú vzorku. Predvolené nastavenie: prázdne.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| SexChromosomes | Analýza týkajúca sa pohlavných chromozómov. Jedna z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Áno) – vyžaduje sa vykazovanie aneuploidie pohlavného chromozómu a pohlavia.</li> <li>• <b>No</b> (Nie) – nevyžaduje sa vykazovanie aneuploidie pohlavného chromozómu ani pohlavia.</li> <li>• <b>SCA</b> – vyžaduje sa vykazovanie aneuploidie pohlavného chromozómu, nevyžaduje sa vykazovanie pohlavia.</li> </ul> |
| SampleType     | Typ vzorky. Jedna z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Jedináčik) – tehotenstvo z jedného embrya.</li> <li>• <b>Twin</b> (Dvojčky) – tehotenstvo z viacerých embryí.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrola) – kontrolná vzorka so známym pohlavím a klasifikáciou aneuploidie.</li> <li>• <b>NTC</b> – žiadna kontrolná vzorka šablóny (bez DNA).</li> </ul>                                             |

## Kontrola kvality sekvenovania

Metriky kontroly kvality sekvenovania identifikujú prietokové články, ktoré s vysokou pravdepodobnosťou spôsobia zlyhanie analýzy. Hustota klastrov, percento čítaní, ktoré splnili požiadavky filtra (PF), metriky predfázovania a fázovania opisujú celkovú kvalitu údajov sekvenovania a sú spoločné pre mnohé aplikácie sekvenovania novej generácie. Metriky predpokladaných

usporiadaných čítaní odhadujú úroveň prietokového článku v hĺbke sekvenovania. Ak údaje s nízkou kvalitou nedosiahnu metriky predpokladaných usporiadaných čítaní, spracovanie chodu sa ukončí. Ďalšie informácie nájdete v časti [Metriky a hranice kontroly kvality sekvenovania na strane 47](#).

## Odhady fetálnej frakcie

Fetálna frakcia (FF) označuje percentuálny podiel mimobunkovej voľnej DNA cirkulujúcej vo vzorke krvi matky získanej z placenty. Systém VeriSeq NIPT Assay Software používa na výpočet odhadu FF informácie z distribúcie veľkosti fragmentu cfDNA a rozdiely v genomovom pokrytí medzi materskou a fetálnou cfDNA.<sup>1</sup>

## Štatistika použitá v záverečnom vyhodnotení

V prípade všetkých chromozómov sa údaje paired-end sekvenovania usporiadajú podľa referenčného genómu (HG19). Jedinečné a neduplicitne usporiadané čítania sú zoskupené do košov s veľkosťou 100 kb. Príslušné počty košov sa upravujú podľa odchýlky GC a podľa vopred stanoveného genomického pokrytia v závislosti od oblastí. Použitím týchto počtov normalizovaných košov sa odvodí štatistické skóre pre každý autozóm porovnaním oblastí pokrytia, ktoré môžu obsahovať aneuploidiu, s ostatnými autozómami. Pomer logaritmickéj pravdepodobnosti (log likelihood ratio, LLR) sa pre každú vzorku vypočíta použitím skóre založenom na pokrytí a odhadovanej fetálnej frakcie. LLR predstavuje pravdepodobnosť, s ktorou bude vzorka obsahovať anomáliu pri danom pozorovanom pokrytí a fetálnej frakcii v porovnaní s pravdepodobnosťou vzorky bez anomálie v tom istom pozorovanom pokrytí. Pri výpočte tohto pomeru sa berie do úvahy aj odhadovaná neistota vo fetálnej frakcii. Pre následné výpočty sa použije prirodzený logaritmus daného pomeru. Softvér daného analytického testu pri stanovení aneuploidie vyhodnotí LLR pre každý cieľový chromozóm a každú vzorku.

Štatistiky chromozómov X a Y sa líšia od štatistík používaných pre autozómy. V prípade plodov identifikovaných ako plody ženského pohlavia si vyžaduje určenie SCA klasifikačnú zhodu LLR a normalizovaných hodnôt chromozómov.<sup>2</sup> Špecifické skóre LLR sa vypočítajú pre [45,X] (Turnerov syndróm) a pre [47,XXX]. V prípade plodov identifikovaných ako plody mužského pohlavia je možné založiť určenie SCA [47,XXY] (Klinefelterov syndróm) alebo [47,XYY] na vzťahu medzi normalizovanými hodnotami chromozómov pre chromozómy X a Y (NCV\_X a NCV\_Y). Vzorky vzťahujúce sa na mužské plody, u ktorých sa NCV\_X pohybuje v rozsahu pozorovanom v prípade euploidných ženských vzoriek, sa môžu nazývať [47,XXY]. Vzorky vzťahujúce sa na mužské vzorky, u ktorých sa NCV\_X pohybuje v rozsahu pozorovanom v prípade euploidných mužských vzoriek, ale ktoré majú nadmerne zastúpený chromozóm Y, sa môžu nazývať [47,XYY].

<sup>1</sup>Kim, 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

<sup>2</sup>Bianchi 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.

Pri niektorých hodnotách NCV\_Y a NCV\_X nie je systém schopný určiť SCA. Tieto vzorky prinášajú pri klasifikácii XY výsledok Not Reportable (Nie je možné vykázat). Ak budú všetky ostatné metriky kontroly kvality úspešné, poskytnú sa autozomálne výsledky pre tieto vzorky.

## Kontrola kvality analýzy

Analytické metriky kontroly kvality sú metriky, ktoré sa vypočítajú počas analýzy a používajú sa na detekciu vzoriek, ktoré sa príliš odchyľujú od očakávaného správania. Údaje o vzorkách, ktoré tieto metriky nespĺňajú, sa považujú za nespoľahlivé a sú označené ako chybné. Keď vzorky vykazujú výsledky mimo očakávaných rozsahov pre tieto metriky, vo výkaze NIPT bude uvedený dôvod kontroly kvality ako varovanie alebo príčinu chyby. Ďalšie informácie o týchto dôvodoch kontroly kvality nájdete v časti [Hlásenia o dôvodoch kontroly kvality na strane 62](#).

## Kontrola kvality vzoriek NTC

Softvér VeriSeq NIPT Solution umožňuje pridanie vzoriek NTC ako súčasti chodu. Prístroj ML STAR môže vygenerovať až 2 vzorky NTC na jeden chod pre dávky s 24 vzorkami a 48 vzorkami a až 4 vzorky NTC pre dávky s 96 vzorkami. Bez ohľadu na počet pridaných vzoriek NTC softvér skontroluje minimálny priemerný počet 4 miliónov jedinečných namapovaných fragmentov na vzorku na skupinu. Z tohto dôvodu nepridávajte viac ako 2 vzorky NTC na jednu skupinu. Ďalšie informácie nájdete v časti [Metriky a hranice kontroly kvality sekvenovania na strane 47](#).

Stavy kontroly kvality vzoriek NTC sú nasledovné.

- **NTC sample processing** (Prebieha spracovanie vzorky NTC) – pri spracovaní vzorky NTC softvér použije výsledok PASS QC (Úspešná kontrola kvality), keď je pokrytie vzorky nízke, ako sa očakáva pre vzorku NTC.
- **Patient sample as NTC** (Vzorka pacienta ako NTC) – pri spracovaní vzorky pacienta označenej ako NTC sa zistilo vysoké pokrytie. Keďže vzorka je označená ako NTC, softvér označí stav kontroly vzorky príznakom FAIL (Neúspešný) a uvedie nasledujúci dôvod: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Vzorka NTC s vysokým pokrytím).

## Kontaminácia na úrovni doštičky

Kontaminácia na úrovni doštičky sa preveruje vo výsledkoch analýzy pre každú platnú vzorku inú ako NTC v skupine, ktorá prešla kontrolou kvality, identifikáciou prítomnosti chromozómu Y.

Neplatné vzorky sa vylúčia, pretože ich výsledky nie sú spoľahlivé z hľadiska presného určenia prítomnosti chromozómu Y. NTC sa vylúčia, pretože akékoľvek hodnoty zistené na týchto vzorkách naznačujú kontamináciu mimo doštičky. Výnimky sú uvedené samostatne vo výkaze NIPT.

Ak sa zistí kontaminácia na úrovni doštičky v danej skupine, používateľ dostane upozornenie prostredníctvom e-mailového notifikačného systému a prostredníctvom protokolu výstrah vo webovom používateľskom rozhraní. Chod analýzy sa ukončí a nevytvoria sa žiadne NIPT ani doplnkové výkazy.

# VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 beží na operačnom systéme Linux a poskytuje priestor na ukladanie údajov s kapacitou približne 7,5 TB. Za predpokladu, že jeden chod sekvenovania vygeneruje 25 GB údajov, server môže uložiť až 300 chodov. Ak už nie je k dispozícii minimálna kapacita úložiska, systém vydá automatické oznámenie. Server sa nainštaluje v miestnej sieti (LAN).

## Miestny disk

VeriSeq NIPT Assay Software poskytuje používateľovi prístup ku konkrétnym priečinkom na miestnom serveri Onsite Server. Tieto priečinky je možné priradiť pomocou protokolu zdieľania Samba na ľubovoľnú pracovnú stanicu alebo notebook v miestnej sieti.

| Názov priečinka | Popis                                                                                                                                   | Prístup          |
|-----------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| Input (Vstup)   | Obsahuje údaje sekvenovania vygenerované systémom sekvenovania novej generácie systém sekvenovania novej generácie mapovaným na server. | Čítanie a zápis. |
| Output (Výstup) | Obsahuje všetky správy generované softvérom.                                                                                            | Len na čítanie.  |
| Backup (Záloha) | Obsahuje zálohy databázy.                                                                                                               | Len na čítanie.  |

**POZNÁMKA** Priradenie miestnej jednotky je založené na protokole Server Message Block (SMB). Softvér aktuálne podporuje SMB2 a novšie verzie. Server vyžaduje podpis SMB. Na pripojenie priradených zariadení (notebooku/stolného počítača) je potrebné povoliť tieto verzie.

## Miestna databáza

VeriSeq NIPT Assay Software udržiava miestnu databázu, v ktorej sa uchováva informácie o knižniciach, chodoch sekvenovania a výsledky analýz. Databáza je neoddeliteľnou súčasťou systému VeriSeq NIPT Assay Software a používatelia k nej nemajú prístup. Systém udržiava automatický mechanizmus na zálohovanie databázy na miestnom serveri Onsite Server. Okrem nasledujúcich databázových procesov sa používateľom odporúča pravidelne zálohovať databázu na externé úložisko.

- **Database backup** (Zálohovanie databázy) – raz za hodinu, za deň, za týždeň a za mesiac sa automaticky uloží snímka zálohy databázy. Hodinové zálohy sa odstránia po vytvorení dennej zálohy. Podobne sa odstránia denné zálohy po vytvorení týždennej zálohy. Týždenné zálohy sa

odstránia po vytvorení mesačnej zálohy a uchová sa len jedna mesačná záloha. Odporúča sa vytvoriť automatizovaný skript, pomocou ktorého sa uchovávali priečinky so zálohami na miestnom úložisku NAS. Tieto zálohy nezahŕňajú vstupné a výstupné priečinky.

**POZNÁMKA** Systém VeriSeq NIPT Assay Software v2 poskytuje možnosť šifrovania zálohy databázy. Ďalšie informácie nájdete v časti [Konfigurácia šifrovania zálohy na strane 35](#).

- **Database restore** (Obnovenie databázy) – databázu je možné obnoviť z akejkoľvek snímky zálohy. Obnovu vykonávajú iba servisní technici spoločnosti Illumina. Na obnovenie šifrovanej zálohy je potrebné zadať šifrovacie heslo. Toto heslo musí byť heslo, ktoré bolo platné v čase vytvorenia zálohy.
- **Data backup** (Zálohovanie údajov) – hoci je možné použiť miestny server Onsite Server ako hlavné úložisko chodov sekvenovania, dokáže uložiť len približne 300 chodov. Môžete nastaviť automatické pravidelné zálohovanie údajov do iného dlhodobého úložiska alebo NAS.
- **Maintenance** (Údržba) – líši sa od zálohovania údajov. Miestny server Onsite Server nevyžaduje od používateľa vykonávanie žiadnej údržby. Aktualizácie softvéru VeriSeq NIPT Assay Software alebo samotného miestneho servera Onsite Server poskytuje technická podpora spoločnosti Illumina.

## Archivácia údajov

Pri archivácii vstupných a výstupných adresárov sa riadte miestnymi zásadami IT archivácie platnými na vašom pracovisku. Systém VeriSeq NIPT Assay Software monitoruje voľné miesto na disku vo vstupnom adresári a upozorní používateľov e-mailom, keď zvyšná kapacita úložiska klesne pod 1 TB.

Nepoužívajte server Onsite Server na ukladanie údajov. Údaje presuňte na server Onsite Server a pravidelne ich archivujte.

Typický chod sekvenovania, ktorý je kompatibilný s pracovným postupom analýzy cfDNA, vyžaduje 25 – 30 GB pre chody prístroja systém sekvenovania novej generácie. Skutočná veľkosť priečinka chodu závisí od konečnej hustoty klastra.

Údaje archivujte iba vtedy, keď je systém nečinný a neprebiehajú žiadne analýzy ani chody sekvenovania.

## Priradenie serverových diskov

Onsite Server má tri priečinky, ktoré je možné jednotlivito priradiť do ľubovoľného počítača so systémom Microsoft Windows:

- **Input** (Vstup) – priraduje sa k priečinkom s údajmi sekvenovania. Pripojte počítač napojený na systém sekvenovania. Nakonfigurujte systém sekvenovania na prenos údajov do vstupného priečinka.
- **Output** (Výstup) – priraduje sa k výkazom analýzy servera a výkazov o spracovaní rozboru.

- **Backup** (Záloha) – priraduje sa k záložným súborom databázy.

**POZNÁMKA** Povoľenie na priradenie serverových diskov majú len aktívni servisní technici a správcovia.

Jednotlivé priečinky priradíte nasledovným spôsobom.

1. Prihláste sa do počítača v podsieti miestneho servera Onsite Server.
2. Kliknite pravým tlačidlom myši na ikonku **Computer** (Počítač) a vyberte možnosť **Map network drive** (Priradiť sieťovú jednotku).
3. V rozbaľovacom zozname Drive vyberte písmeno označujúce želanú jednotku.
4. Do poľa Priečinko zadajte \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Napríklad: \\10.50.132.92\input.
5. Zadajte meno používateľa a heslo (ako aktívny správca) v softvéri VeriSeq NIPT Assay Software v2. Úspešne priradené priečinky sa zobrazia v počítači ako pripojené. Ak sa rola, aktívny stav alebo heslo správcu zmení, aktívne pripojenie priradeného servera sa ukončí. Úspešne priradené priečinky sa zobrazia v počítači ako pripojené.

**POZNÁMKA** Priradenie miestnej jednotky je založené na protokole Server Message Block (SMB). Softvér aktuálne podporuje SMB2 a novšie verzie. Server vyžaduje podpis SMB. Na pripojenie priradených zariadení (notebooku/stolného počítača) je potrebné povoliť tieto verzie.

## Reštartovanie servera

**POZNÁMKA** Povoľenie na reštartovanie servera majú iba servisní technici a správcovia.

Reštartovanie servera:

1. V rozbaľovacom zozname **Settings** (Nastavenia) vyberte možnosť **Reboot Server** (Reštartovať server).
2. Ak chcete systém reštartovať, vyberte možnosť **Reboot** (Reštartovať) alebo **Cancel** (Zrušiť) na ukončenie bez reštartovania.
3. Zadajte dôvod vypnutia servera.  
Dôvod sa zaznamená na účely riešenia problémov.



### UPOZORNENIE

Počas reštartu nesmie byť aktívny žiadny chod sekvenovania ani príprava vzorky. Mohlo by to viesť k strate údajov. Reštartovanie systému môže trvať niekoľko minút. Laboratórne činnosti si naplánujte s prihliadnutím na reštart.

## Vypnutie a zapnutie

Pre systém ML STAR a príslušné periférne zariadenia, napríklad PC, je správne vypínanie a zapínanie dôležitým krokom údržby na zabezpečenie hladkej prevádzky a predchádzanie poruchám systému. Vypnutie periférnych zariadení, ako sú čerpadlo alebo systémy CPAC, je tiež zásadným krokom na konci pracovného postupu. Nenechávajte systém zapnutý cez noc po skončení používania, aby ste predišli zbytočnej spotrebe energie a možným problémom.

## Vypnutie servera

**POZNÁMKA** Oprávnenie na vypnutie servera majú iba servisní technici a správcovia.

Postup na vypnutie servera Onsite Server:

1. V rozbaľovacom zozname **Settings** (Nastavenia) vyberte možnosť **Shut Down Server** (Vypnúť server).
2. Ak chcete vypnúť server Onsite Server, vyberte možnosť **Shut Down** (Vypnúť), alebo ak chcete skončiť bez vypnutia, vyberte položku **Cancel** (Zrušiť).
3. Zadať dôvod vypnutia servera Onsite Server.  
Dôvod sa zaznamená na účely riešenia problémov.



### UPOZORNENIE

Pri vypínaní servera nesmie byť aktívny žiadny chod sekvenovania ani príprava vzorky. Môže to mať za následok stratu údajov.

## Obnovenie po neočakávanom vypnutí

V prípade výpadku napájania alebo neúmyselného vypnutia používateľom počas chodu analýzy systém vykoná nasledujúce kroky:

- Pri opätovnom spustení systém automaticky reštartuje VeriSeq NIPT Assay Software.
- Rozpozná, že chod analýzy zlyhal, a znova odošle chod do frontu na spracovanie.
- Po úspešnom dokončení analýzy vygeneruje výstup.

**POZNÁMKA** Ak analýza zlyhá, VeriSeq NIPT Assay Software umožní systému až trikrát opätovne odoslať chod na analýzu.

## Opatrenia týkajúce sa prevádzkového prostredia

V nasledujúcej tabuľke sú uvedené údaje o obmedzeniach okolitej teploty pre miestny server Onsite Server. Tieto podmienky sa nevzťahujú na zariadenie ML STAR.

| Nadmorská výška | Prevádzková okolitá teplota | Okolitá teplota mimo prevádzky |
|-----------------|-----------------------------|--------------------------------|
| Hladina mora    | 10 °C až 40 °C              | 0 °C až 60 °C                  |
| +10 000 stôp    | 0 °C až 30 °C               | -10 °C až 50 °C                |

Informácie o likvidácii elektronických zariadení v súlade so smernicou o odpade z elektrických a elektronických zariadení (OEEZ) a ďalšími predpismi sú uvedené na webovej stránke spoločnosti Illumina na adrese <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

# Metriky kontroly kvality

## Metriky a hranice kontroly kvality

| Metrika            | Popis                                                | Dolná hranica | Horná hranica | Zdôvodnenie                                                                                                                          |
|--------------------|------------------------------------------------------|---------------|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| standard_r_squared | Druhá mocnina hodnoty R v modeli štandardnej krivky. | 0,980         | Nevzťahuje sa | Modely štandardnej krivky vykazujúce slabú linearitu v priestore log-log nie sú dobrými indikátormi skutočných koncentrácií vzoriek. |
| standard_slope     | Sklon modelu štandardnej krivky.                     | 0,95          | 1,15          | Modely štandardnej krivky so sklonom mimo očakávaných výkonnostných pásiem označujú nespoľahlivý model.                              |
| ccn_library_pg_ul  | Maximálna prípustná koncentrácia vzorky.             | Nevzťahuje sa | 1000 pg/μl    | Vzorky s vypočítanými koncentraciami DNA, ktoré prekračujú špecifikácie, označujú nadmernú kontamináciu genomickej DNA.              |

| Metrika          | Popis                                                                | Dolná hranica | Horná hranica | Zdôvodnenie                                                                                                                                                                            |
|------------------|----------------------------------------------------------------------|---------------|---------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| median_ccn_pg_ul | Mediánová vypočítaná hodnota koncentrácie pre všetky vzorky v dávke. | 16 pg/μl      | Nevzťahuje sa | Skupina sekvenovania s primeraným objemom nesmie zahŕňať nadmerný počet príliš zriedených vzoriek. Dávky s nadmerným počtom zriedených vzoriek označujú chybný proces prípravy vzorky. |

## Metriky a hranice kontroly kvality sekvenovania

| Metrika         | Popis                                          | Dolná hranica              | Horná hranica              | Zdôvodnenie                                                                                                                                                                    |
|-----------------|------------------------------------------------|----------------------------|----------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| cluster_density | Hustota klastrov sekvenovania.                 | 152 000 na mm <sup>2</sup> | 338 000 na mm <sup>2</sup> | Prietokový článok s nízkou hustotou klastrov nevytvára dostatok čítaní. Prietokové články s nadmerným množstvom klastrov zvyčajne vytvárajú údaje sekvenovania nízkej kvality. |
| pct_pf          | Percento čítaní, ktoré prešli filtrom čistoty. | ≥50 %                      | Nevzťahuje sa              | Prietokové články s extrémne nízkym percentom PF môžu mať abnormálne zastúpenie báz a pravdepodobne naznačujú problémy s čítaním PF.                                           |

| Metrika                 | Popis                                                                 | Dolná hranica      | Horná hranica | Zdôvodnenie                                                        |
|-------------------------|-----------------------------------------------------------------------|--------------------|---------------|--------------------------------------------------------------------|
| prephasing              | Frakcia predfázovania.                                                | Nevzťahuje sa      | $\leq 0,003$  | Empiricky optimalizované odporúčania pre VeriSeq NIPT Solution v2. |
| phasing                 | Frakcia fázovania.                                                    | Nevzťahuje sa      | $\leq 0,004$  | Empiricky optimalizované odporúčania pre VeriSeq NIPT Solution v2. |
| predicted_aligned_reads | Odhadovaný priemerný počet jedinečne mapovaných fragmentov na vzorku. | $\geq 4\,000\,000$ | Nevzťahuje sa | Stanovené ako minimálne pozorované NES v bežnej populácii.         |

# Systémové výkazy

## Úvod

Systém VeriSeq NIPT Assay Software vytvára výkazy s nasledujúcimi kategóriami:

- Výkazy s výsledkami a oznámeniami.
- Výkazy spracovania.

Výkazy môžu byť informačné alebo praktické.

- **Informačný** – výkaz týkajúci sa spracovania. Poskytuje informácie o priebehu analýzy a môže sa použiť na potvrdenie dokončenia konkrétneho kroku. Výkaz tiež poskytuje informácie o výsledkoch kontroly kvality a ID čísla.
- **Praktický** – asynchrónny výkaz spustený systémovou udalosťou alebo činnosťou používateľa, ktorý si vyžaduje pozornosť používateľa.

Táto časť popisuje jednotlivé výkazy a príslušné podrobnosti pre potreby integrácie LIMS.

## Výstupné súbory

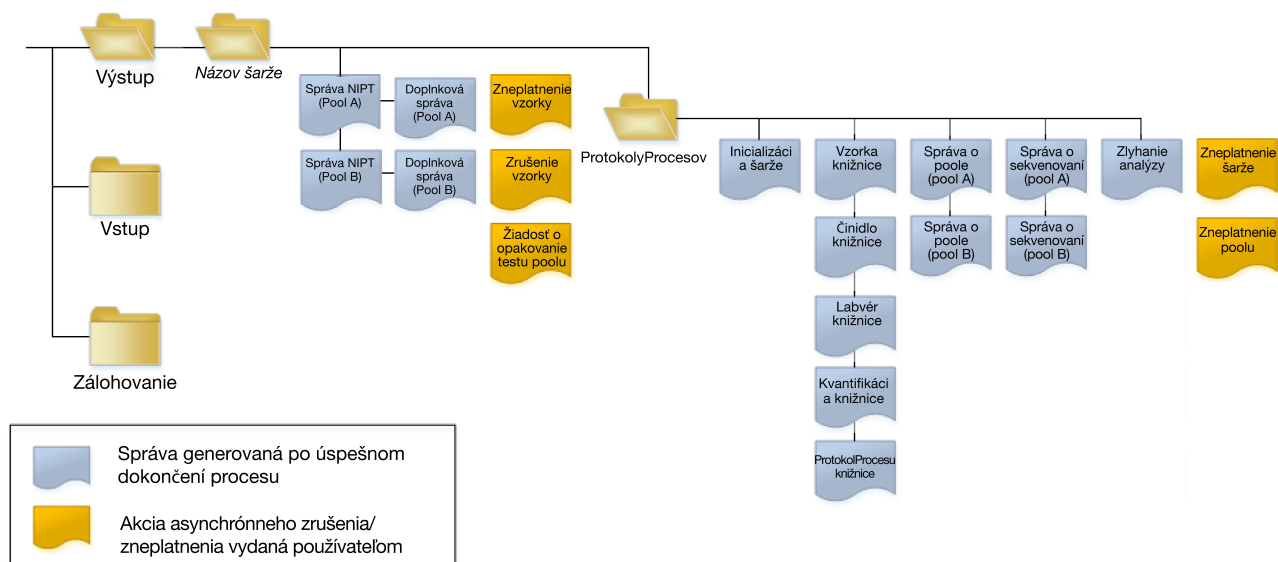
Výkazy softvéru VeriSeq NIPT Assay Software sa generujú na internom pevnom disku servera Onsite Server, ktorý je priradený k disku používateľa ako priečinok Output (Výstup) a je určený len na čítanie. Každý výkaz sa vygeneruje s príslušným štandardným súborom kontrolného súčtu MD5, ktorý slúži na overenie, či súbor nebol upravený.

Všetky výkazy majú formát bežného textu oddeleného tabulátormi. Výkazy môžete otvoriť ľubovoľným textovým editorom alebo programom na spracovanie tabuliek, ako je Microsoft Excel®.

## Štruktúra súborov s výkazmi

Softvér VeriSeq NIPT Assay Software ukladá výkazy do špecifickej štruktúry do priečinku Output (Výstup).

Obrázok 4 Štruktúra priečinkov s výkazmi v softvéri VeriSeq NIPT Assay Software



Softvér VeriSeq NIPT Assay Software ukladá výkazy do priečinku *Batch Name* (Názov dávky) s nasledujúcou štruktúrou:

- **Hlavný priečinkov (priečinkov Batch Name (Názov dávky))** – obsahuje výkazy s výsledkami alebo s e-mailovými oznámeniami generovanými systémom LIMS. Podrobnosti nájdete v časti [Výkazy s výsledkami a oznámeniami na strane 55](#).
- **Priečinkov ProcessLogs (Protokoly spracovania)** – obsahuje výkazy súvisiace so spracovaním. Podrobnosti nájdete v časti [Výkazy spracovania na strane 74](#).

Zoznam všetkých výkazov je uvedený v časti [Prehľad systémových výkazov na strane 51](#).

# Prehľad systémových výkazov

| Názov výkazu                                                                                        | Typ výkazu | Entita výkazu             | Formát názvu súboru výkazu                                                                    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| <a href="#">NIPT Report (Výkaz NIPT) na strane 55</a>                                               | Praktický  | Skupina/prietokový článok | <batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab          |
| <a href="#">Supplementary Report (Doplnkový výkaz) na strane 65</a>                                 | Praktický  | Skupina/prietokový článok | <batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <a href="#">Sample Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky) na strane 72</a>          | Praktický  | Vzorka                    | <batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                |
| <a href="#">Sample Cancellation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky) na strane 73</a>          | Praktický  | Vzorka                    | <batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                |
| <a href="#">Pool Retest Request Report (Výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny) na strane 73</a> | Praktický  | Pool (Skupina)            | <batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                            |
| <a href="#">Batch Initiation Report (Výkaz o spustení dávky) na strane 74</a>                       | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                        |
| <a href="#">Batch Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti dávky) na strane 75</a>            | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                      |
| <a href="#">Library Sample Report (Výkaz o vzorke v knižnici) na strane 76</a>                      | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                          |

| Názov výkazu                                                                          | Typ výkazu | Entita výkazu             | Formát názvu súboru výkazu                                                                             |
|---------------------------------------------------------------------------------------|------------|---------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>Library Reagent Report (Výkaz o činidlách v knižnici) na strane 77</i>             | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                  |
| <i>Library Labware Report (Výkaz laboratórneho vybavenia v knižnici) na strane 78</i> | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                  |
| <i>Library Quant Report (Výkaz kvantifikácie knižnice) na strane 79</i>               | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                    |
| <i>Library Process Log (Protokol spracovania knižnice) na strane 80</i>               | Informačný | Dávka                     | ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab                                                       |
| <i>Pool Report (Výkaz skupiny) na strane 81</i>                                       | Informačný | Pool (Skupina)            | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                              |
| <i>Pool Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti skupiny) na strane 81</i>      | Informačný | Pool (Skupina)            | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                 |
| <i>Sequencing Report (Výkaz sekvenovania) na strane 83</i>                            | Informačný | Skupina/prietokový článok | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Analysis Failure Report (Výkaz o neúspešnej analýze) na strane 84</i>              | Informačný | Skupina/prietokový článok | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                  |

# Udalosti generovania výkazov

| Výkaz                                                    | Popis                                                                                                                               | Udalosť generovania                                                                                                                                   |
|----------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NIPT Report (Výkaz NIPT)                                 | Obsahuje konečné výsledky úspešného chodu analýzy.                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Vykoná sa analýza chodu sekvenovania.</li> </ul>                                                               |
| Supplementary Report (Doplňkový výkaz)                   | Obsahuje doplnkové výsledky úspešného chodu analýzy.                                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>Vykoná sa analýza chodu sekvenovania a vytvorí sa výkaz NIPT.</li> </ul>                                       |
| Sample Invalidation (Zrušenie platnosti vzorky)          | Obsahuje informácie o neplatnej vzorke.                                                                                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Používateľ zruší platnosť vzorky.</li> </ul>                                                                   |
| Sample Cancellation (Zrušenie vzorky)                    | Obsahuje informácie o zrušenej vzorke.                                                                                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>Používateľ zruší vzorku.</li> </ul>                                                                            |
| Pool Retest Request (Žiadosť o opakovanie testu skupiny) | Uvádza, že z existujúcej dávky je možné vytvoriť druhú skupinu. Obsahuje informácie o stave opakovaného testu skupiny. <sup>1</sup> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Používateľ zruší platnosť skupiny.</li> </ul>                                                                  |
| Batch Initiation (Spustenie dávky)                       | Označuje spustenie spracovania novej dávky.                                                                                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>Používateľ spustí spracovanie novej dávky.</li> </ul>                                                          |
| Batch Invalidation (Zrušenie platnosti dávky)            | Obsahuje informácie o dávke, ktorej platnosť zrušil používateľ.                                                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Platnosť dávky sa zruší.</li> </ul>                                                                            |
| Library Sample (Vzorky v knižnici)                       | Uvádza zoznam všetkých vzoriek v dávke.                                                                                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Platnosť dávky sa zruší.</li> <li>Príprava knižnice sa dokončí.</li> <li>Kvantifikácia dávky zlyhá.</li> </ul> |
| Library Reagent (Činidlá v knižnici)                     | Obsahuje informácie o činidlách použitých pre spracovanie knižnice.                                                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>Platnosť dávky sa zruší.</li> <li>Príprava knižnice sa dokončí.</li> <li>Kvantifikácia dávky zlyhá.</li> </ul> |

| Výkaz                                                  | Popis                                                                          | Udalosť generovania                                                                                                                                                                                  |
|--------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Library Labware<br>(Laboratórne vybavenie v knižnici)  | Obsahuje informácie o laboratórnom vybavení použitom pre spracovanie knižnice. | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Platnosť dávky sa zruší.</li> <li>• Príprava knižnice sa dokončí.</li> <li>• Kvantifikácia dávky zlyhá.</li> </ul>                                          |
| Library Quant (Kvantifikácia knižnice)                 | Obsahuje informácie o výsledkoch testu kvantifikácie knižnice.                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Platnosť dávky sa zruší.</li> <li>• Príprava knižnice sa dokončí.</li> <li>• Kvantifikácia dávky zlyhá.</li> </ul>                                          |
| Library Process Log<br>(Protokol spracovania knižnice) | Obsahuje kroky vykonané počas spracovania knižnice.                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Platnosť dávky sa zruší.</li> <li>• Príprava knižnice sa dokončí.</li> <li>• Kvantifikácia dávky zlyhá.</li> <li>• Spracovanie dávky sa dokončí.</li> </ul> |
| Pool (Skupina)                                         | Obsahuje objemy skupiny vzoriek.                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Združovanie sa dokončí.</li> </ul>                                                                                                                          |
| Pool Invalidation (Zrušenie platnosti skupiny)         | Obsahuje informácie o skupine, ktorej platnosť zrušil používateľ.              | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Používateľ zruší platnosť skupiny.</li> </ul>                                                                                                               |
| Sequencing (Sekvenovanie)                              | Obsahuje výsledky kontroly kvality sekvenovania.                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kontrola kvality sekvenovania je úspešná.</li> <li>• Sekvenovanie zlyhalo.</li> <li>• Časový limit sekvenovania vypršal.</li> </ul>                         |
| Analysis Failure (Zlyhanie analýzy)                    | Obsahuje informácie o analýze neúspešnej skupiny.                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Analýza chodu sekvenovania zlyhala.</li> </ul>                                                                                                              |

<sup>1</sup> Používateľ zruší platnosť skupiny z platnej dávky, ktorá neprekročila maximálny počet skupín.

# Výkazy s výsledkami a oznámeniami

## NIPT Report (Výkaz NIPT)

NIPT Report (Výkaz NIPT) softvéru VeriSeq NIPT Assay Software v2 obsahuje výsledky klasifikácie chromozómov naformátované ako jedna vzorka na riadok pre každú vzorku v skupine.

| Stĺpec         | Popis                                                                                                                                                              | Možnosti prednastavenej hodnoty                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Typ   | Regulárny výraz                                                                        |
|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| batch_name     | Názov dávky.                                                                                                                                                       | Nevzťahuje sa.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | text  | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                    |
| sample_barcode | Jedinečný čiarový kód vzorky.                                                                                                                                      | Nevzťahuje sa.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | text  | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                    |
| sample_type    | Informácie o type vzorky poskytnuté z miesta odberu alebo personálom laboratória. Určuje klasifikáciu aneuploidie, výkazy aneuploidie a kritériá kontroly kvality. | Jedna z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Jedináčik) – tehotenstvo z jedného embrya.</li> <li>• <b>Twin</b> (Dvojičky) – tehotenstvo z viacerých embryí.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrola) – kontrolná vzorka so známym pohlavím a klasifikáciou aneuploidie.</li> <li>• <b>NTC</b> – žiadna kontrolná vzorka šablóny (bez DNA).</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Neuvedené) – pre danú vzorku nebol poskytnutý typ vzorky.</li> </ul> | výpis | <i>Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty).</i> |

| Stĺpec      | Popis                                                                                                                          | Možnosti prednastavenej hodnoty                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Typ   | Regulárny výraz                                                                        |
|-------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| sex_chrom   | Požadovaná analýza pohlavných chromozómov. Určuje prezentáciu informácií o klasifikácii aneuploidie a pohlavných chromozómoch. | <p>Jedna z nasledujúcich možností:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Áno) – vyžaduje sa vykazovanie aneuploidie pohlavného chromozómu a pohlavia.</li> <li>• <b>No</b> (Nie) – nevyžaduje sa vykazovanie aneuploidie pohlavného chromozómu ani pohlavia.</li> <li>• <b>SCA</b> – vyžaduje sa vykazovanie aneuploidie pohlavného chromozómu, nevyžaduje sa vykazovanie pohlavia.</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Neuvedené) – pre túto vzorku nebola uvedená možnosť vykazovania pohlavného chromozómu.</li> </ul> <p>Výkaz NIPT zobrazuje hodnoty yes (áno), no (nie) a sca malými písmenami.</p> | výpis | <i>Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty).</i> |
| screen_type | Typ vyšetrenia.                                                                                                                | <p>Jedna z nasledujúcich možností:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Základné) – vyšetrenie chromozómov 13, 18 alebo 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Celý genóm) – vyšetrenie celého genómu.</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Nešpecifikovaný) – pre danú vzorku nebol uvedený typ vyšetrenia.</li> </ul> <p>Výkaz NIPT zobrazuje hodnoty basic (Základné) a genomewide (Celý genóm) malými písmenami.</p>                                                                                                                                                                                     | Text  | <i>Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty).</i> |
| flowcell    | Čiarový kód prietokového článku pre sekvenovanie.                                                                              | Nevzťahuje sa.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | text  | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                    |

| Stĺpec   | Popis                                           | Možnosti prednastavenej hodnoty                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Typ      | Regulárny výraz                                                                 |
|----------|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---------------------------------------------------------------------------------|
| class_sx | Klasifikácia aneuploidie pohlavného chromozómu. | <p>V závislosti od typu vzorky a zvolenej možnosti vykazovania pohlavného chromozómu platí jedna z nasledujúcich možností:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (Zistená anomália) – popis anomálie je uvedený v stĺpci anomaly_description (Popis anomálie).</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Anomália nezistená) – negatívna vzorka a nevykázané pohlavie.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (Anomália nezistená – XX) – negatívna vzorka s plodom ženského pohlavia.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (Anomália nezistená – XY) – negatívna vzorka s plodom mužského pohlavia.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (Nie je možné vykázať) – softvér nie je schopný vykázať pohlavný chromozóm.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (Chromozóm Y nie je prítomný) – tehotenstvo s dvojčatami bez zisteného chromozómu Y.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Chromozóm Y je prítomný) – tehotenstvo s dvojčatami so zisteným chromozómom Y.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Zrušené) – vzorka zrušená používateľom.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Zrušená platnosť) – vzorka neprešla kontrolou kvality alebo jej platnosť zrušil používateľ.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (Netestované) – pohlavný chromozóm nebol testovaný.</li> <li>• <b>Not applicable</b> (Nevzťahuje sa) – kategória sa na danú vzorku nevzťahuje.</li> </ul> | class_sx | Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty). |

| Stĺpec              | Popis                                                                                                                                                                 | Možnosti prednastavenej hodnoty                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Typ   | Regulárny výraz                                                                                                        |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| class_auto          | Klasifikácia aneuploidíí v autozómoch. Vykazuje sa ako ANOMALY DETECTED (Zistená anomália), ak sa vo vzorke zistila anomália v rámci zvoleného typu vyšetrenia.       | Jedna z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ANOMALY DETECTED</b> (Zistená anomália) – zistená anomália autozomálnych chromozómov.</li> <li><b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Anomália nezistená) – nezistila sa žiadna autozomálna anomália.</li> <li><b>CANCELLED</b> (Zrušené) – vzorka zrušená používateľom.</li> <li><b>INVALIDATED</b> (Zrušená platnosť) – vzorka neprešla kontrolou kvality alebo jej platnosť zrušil používateľ.</li> <li><b>Not applicable</b> (Nevzťahuje sa) – kategória sa na danú vzorku nevzťahuje.</li> </ul> | text  | Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty).                                        |
| anomaly_description | Reťazec v súlade s ISCN, ktorý popisuje všetky vykazovateľné anomálie. Viaceré anomálie sú oddelené bodkočiarkami.                                                    | Text <b>DETECTED</b> (Zistené): po ktorom nasledujú reťazce oddelené bodkočiarkami, ktoré tvoria nasledujúce formáty v poradí chromozómov:<br>(\+ -)[12]?[0-9]<br>(del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\)<br>XO xxx XXY XYY<br><br>alebo <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Anomália nezistená)   <b>not applicable</b> (Nevzťahuje sa)   <b>INVALIDATED</b> (Zrušená platnosť)   <b>CANCELLED</b> (Zrušené).                                                                                                                                        | text  | Reťazce oddelené bodkočiarkami a ďalšie hodnoty opísané v časti <a href="#">Pravidlá popisu anomálií na strane 60.</a> |
| qc_flag             | Výsledky analýzy kontroly kvality. Výsledky vykazujú iba tieto hodnoty qc_flag: WARNING (Varovanie) a PASS (Úspešná kontrola kvality). Ostatné hodnoty sa nevykazujú. | Jedna z nasledujúcich možností: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>PASS</b> (Úspešné)</li> <li><b>WARNING</b> (Varovanie)</li> <li><b>FAIL</b> (Neúspešné)</li> <li><b>CANCELLED</b> (Zrušené)</li> <li><b>INVALIDATED</b> (Platnosť zrušená)</li> <li><b>NTC_PASS</b></li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                             | výpis | Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty).                                        |

| Stĺpec    | Popis                                                  | Možnosti prednastavenej hodnoty                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Typ  | Regulárny výraz                                                                        |
|-----------|--------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| qc_reason | Informácie alebo varovania o zlyhaní kontroly kvality. | <p>Jedna z nasledujúcich možností:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (Žiadne) (stav kontroly kvality = PASS (Úspešné))</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (Zistených niekoľko anomálií) (stav kontroly kvality = WARNING (Varovanie))</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (Neúspešný test iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Údaje mimo očakávaného rozsahu)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Rozdelenie veľkostí fragmentov mimo očakávaného rozsahu)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Údaje prietokového článku mimo očakávaného rozsahu)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (Neúspešný odhad fetálnej frakcie)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Údaje sekvenovania mimo očakávaného rozsahu)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (Neočakávané údaje)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (Vzorka NTC s vysokým pokrytím)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Zrušené)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Platnosť zrušená)</li> </ul> | text | <i>Hodnoty uvedené v časti Preset Value Options (Možnosti prednastavenej hodnoty).</i> |
| ff        | Odhadovaná fetálna frakcia.                            | <p>Percentuálny podiel vzorky cfDNA z plodu zaokrúhlený na najbližšie celé číslo. Výsledky nižšie ako 1 % sú prezentované ako &lt; 1 %.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | text | <i>Nevzťahuje sa.</i>                                                                  |

## Pravidlá popisu anomálií

Ak analýza vykonaná softvérom VeriSeq NIPT Assay Software v2 identifikuje anomáliu, v poli anomaly\_description (Popis anomálie) vo výkaze NIPT sa zobrazí hodnota DETECTED (Zistené) a po ňom text. Tento text popisuje všetky anomálie, ktoré sa vo výkaze môžu objaviť, v súlade s názvoslovím Medzinárodného systému cytogenetickej nomenklatury (International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature, ISCN). Reťazec obsahuje viacero prvkov oddelených bodkočiarkami. Každý prvok predstavuje trizómiu alebo monozómiu v autozóme, aneuploidiu pohlavných chromozómov alebo čiastočnú deléciu alebo duplikáciu.

Prvky trizómie a monozómie sú označené ako +<chr> and -<chr>, v uvedenom poradí, kde <chr> je číslo chromozómu.

Napríklad vzorka s trizómiou na chromozóme 5 sa zobrazí takto:

```
+5
```

Vzorka s monozómiou na chromozóme 6 sa zobrazí takto:

```
-6
```

Aneuploidie pohlavných chromozómov používajú štandardný zápis s nasledujúcimi možnými hodnotami:

- XO – monozómia chromozómu X.
- XXX – trizómia chromozómu X.
- XXY – 2 chromozómy X u mužov.
- XYY – 2 chromozómy Y u mužov.

Čiastočné delécie alebo duplikácie sa uvádzajú iba pre autozómy a objavujú sa iba pri vyšetrení celého genómu. Syntax čiastočnej delécie alebo duplikácie je <type>(<chr>)(<start band><end band>), pričom platí nasledujúce:

- <type> je typ udalosti, buď „del“ v prípade delécie alebo „dup“ v prípade duplikácie.
- <chr> je číslo chromozómu.
- <start band> je cytogenetický pruh obsahujúci začiatok udalosti.
- <end band> je cytogenetický pruh obsahujúci koniec udalosti.

Napríklad čiastočná delécia alebo duplikácia, pri ktorej má cytogenetický pruh duplikáciu na ramienku p13 na chromozóme 19 sa uvádza takto:

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

Pole anomaly\_description sa riadi štyrmi pravidlami radenia:

1. Prvky sú zoradené podľa čísla chromozómu bez ohľadu na to, či sa delécia alebo duplikácia týka celého chromozómu alebo či je čiastočná. Ak je prítomná aneuploidia pohlavných chromozómov, uvádza sa posledná.
2. U anomálií v rámci toho istého chromozómu sú aneuploidie celých chromozómov uvedené pred čiastočnými deléciami alebo duplikáciami.

3. V prípade čiastočných delécií alebo duplikácií v rámci toho istého chromozómu sa delécie uvádzajú pred duplikáciami.
4. Čiastočné delécie alebo duplikácie rovnakého typu v rámci toho istého chromozómu sú zoradené podľa počiatočnej bázy, ktorá je uvedená v doplnkovom výkaze.

**POZNÁMKA** Pri vyšetrení celého genómu môže softvér vykazovať aneuploidiu a čiastočnú deléciu alebo duplikáciu ako postihnutie toho istého chromozómu. Ak k tomuto výsledku dôjde, v doplnkovom výkaze nájdete ďalšie metriky, ktoré vám pomôžu pri interpretácii výsledku.

## Hlásenia o dôvodoch kontroly kvality

Stĺpec qc\_reason vo výkaze NIPT zobrazuje zlyhanie kontroly kvality alebo príslušné varovanie, ak výsledky analýzy nespádajú do očakávaného rozsahu pre metriku analytickej kontroly kvality. Neúspešné kontroly kvality majú za následok úplné potlačenie výsledkov aneuploidie chromozómov, pohlavia, výsledkov doplňujúceho výkazu a odhadovanej fetálnej frakcie, ktoré zodpovedajú nasledujúcim poliam výkazu NIPT: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description a ff.

| Hlásenie o dôvodoch kontroly kvality                            | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Odporúčaný postup       |
|-----------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| FAILED iFACT (Neúspešný test iFACT)                             | Individualizovaný test spoľahlivosti Fetal Aneuploidy Confidence Test (iFACT) – metrika kontroly kvality, ktorá kombinuje odhadovanú fetálnu frakciu s metrikami chodu súvisiacimi s pokrytím, aby sa zistilo, či má systém štatistickú spoľahlivosť vykonávať rozhodnutia ohľadom danej vzorky. | Znovu spracujte vzorku. |
| DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Údaje mimo očakávaného rozsahu) | Priemerná odchýlka od euploidného pokrytia nie je v súlade s rozdelením naučených údajov. Môže to byť spôsobené kontamináciou alebo nesprávnym spracovaním vzorky.                                                                                                                               | Znovu spracujte vzorku. |

| Hlásenie o dôvodoch kontroly kvality                                                                           | Popis                                                                                                                                                  | Odporúčaný postup                                     |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Rozdelenie veľkostí fragmentov mimo očakávaného rozsahu) | Rozdelenie veľkosti fragmentov nie je v súlade s rozdelením naučených údajov. Môže to byť spôsobené kontamináciou alebo nesprávnym spracovaním vzorky. | Znovu spracujte vzorku.                               |
| FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Údaje prietokového článku mimo očakávaného rozsahu)                   | Údaje prietokového článku nie sú v súlade s rozdelením naučených údajov. Môže to byť spôsobené chybou v nastavení prietokového článku.                 | Znovu spracujte vzorku.                               |
| FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Neúspešný odhad fetálnej frakcie)                                           | Nie je možné vytvoriť platný odhad fetálnej frakcie.                                                                                                   | Znovu spracujte vzorku.                               |
| SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Údaje sekvenovania mimo očakávaného rozsahu)                        | Vstupné údaje sekvenovania nie sú v súlade s rozdelením naučených údajov. Môže to byť spôsobené kontamináciou alebo nesprávnym spracovaním vzorky.     | Zopakujte sekvenovanie prietokového článku.           |
| UNEXPECTED DATA (Neočakávané údaje)                                                                            | Výkaz uvádza problém s kontrolou kvality, ktorý nezodpovedá žiadnemu inému dôvodu kontroly kvality uvedenému v tejto tabuľke.                          | Obráťte sa na technickú podporu spoločnosti Illumina. |

| Hlásenie o dôvodoch kontroly kvality                          | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Odporúčaný postup       |
|---------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Zistené viaceré anomálie)        | Vo vzorke sa zistili dve alebo viac vykazovaných anomálií (vrátane aneuploidií celého chromozómu a udalostí CNV). Detekcia viacerých anomálií môže poukazovať na nesprávne zaobchádzanie so vzorkou alebo zriedkavejšiu udalosť, ako je malignita matky. Táto správa predstavuje varovanie. Nepredstavuje zlyhanie kontroly kvality. Výsledky sa vykazujú, aby ste si mohli pozrieť zistené anomálie. Možno však budete musieť znova spracovať vzorku. | Znovu spracujte vzorku. |
| NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Vzorka NTC s vysokým pokrytím) | Pre vzorku NTC bolo zistené vysoké pokrytie (neočakával sa žiadny materiál DNA). Môže to byť spôsobené kontamináciou alebo nesprávnym spracovaním vzorky.                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Znovu spracujte vzorku. |
| CANCELLED (Zrušené)                                           | Vzorku zrušil používateľ.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Nevzťahuje sa.          |
| INVALIDATED (Platnosť zrušená)                                | Používateľ zrušil platnosť vzorky.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | Nevzťahuje sa.          |

## Supplementary Report (Doplnkový výkaz)

Supplementary Report (Doplnkový výkaz) obsahuje údaje pre doplnkové metriky na základe dávky, vzorky alebo oblasti. V tomto výkaze každý riadok predstavuje určitú metriku. Tej istej dávky, vzorky alebo oblasti sa týka viacero metrík.

Súbor oddelený tabulátormi má šesť stĺpcov, ako je uvedené v nasledujúcej tabuľke.

| Stĺpec         | Popis                                                                                | Typ   | Regulárny výraz                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| flowcell       | Čiarový kód prietokového článku.                                                     | text  | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                                                                                                                                                                                                                        |
| batch_name     | Názov príslušnej dávky.                                                              | text  | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                                                                                                                                                                                                                        |
| sample_barcode | Čiarový kód vzorky.                                                                  | text  | Stav NA (nevzťahuje sa) pre metriky jednotlivých dávok.<br><code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                                                                                                                                                             |
| region         | Buď oblasť celého chromozómu alebo opis oblasti čiastočnej delécie alebo duplikácie. | text  | Stav NA (nevzťahuje sa) pre metriky jednotlivých dávok alebo vzoriek.<br><code>chr[12]?[0-9X]</code> – pre metriky oblasti celého chromozómu.<br><code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\((((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\)</code> – pre metriky oblasti čiastočnej delécie alebo duplikácie. |
| metric_name    | Názov opísanej metriky.                                                              | text  | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>                                                                                                                                                                                                                                                        |
| metric_value   | Hodnota metriky.                                                                     | rôzne | <i>Ďalšie informácie nájdete v časti <a href="#">Metriky doplnkového výkazu na strane 65</a>.</i>                                                                                                                                                                                          |

### Metriky doplnkového výkazu

Supplementary Report (Doplnkový výkaz) obsahuje údaje pre nasledujúce metriky. Každá metrika sa vzťahuje na dávku, vzorku alebo na oblasť.

Metriky pre chromozóm X sú uvedené iba vtedy, ak v možnostiach pohlavných chromozómov vyberiete **Yes** (Áno) alebo **SCA**.

Rozsahy hodnôt sú uvedené vo formáte „minimálna hodnota, maximálna hodnota“ a sú uvedené medzi oblými alebo hranatými zátvorkami. Oblé zátvorky indikujú, že hraničná hodnota nie je súčasťou rozsahu. Hranaté zátvorky indikujú, že hraničná hodnota je súčasťou rozsahu. `Inf` je skratka pre nekonečno.

| Názov metriky        | Frekvencia   | Popis                                                                                                                                                                                               | Typ                                    | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|----------------------|--------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| genome_assembly      | Podľa dávky  | Systém súradníc pre usporiadanie údajov sekvenovania a súradníc oblasti výkazu. Vždy GRCh37 pre systém VeriSeq NIPT Solution v2.                                                                    | text                                   | ^GRCh37\$                           |
| frag_size_dist       | Podľa vzorky | Smerodajná odchýlka rozdielov medzi skutočnými a očakávanými kumulatívnymi rozdeleniami veľkosti fragmentov.                                                                                        | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (0, Inf)                            |
| fetal_fraction       | Podľa vzorky | Vykazovaná hodnota fetálnej frakcie.                                                                                                                                                                | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (0, 1)                              |
| NCV_X                | Podľa vzorky | Normalizovaná hodnota chromozómu X. Uvádza sa iba vtedy, ak to povoľuje zvolená možnosť vykazovania pohlavných chromozómov. V opačnom prípade sa táto metrika zobrazí ako NOT TESTED (Netestovaná). | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |
| NCV_Y                | Podľa vzorky | Normalizovaná hodnota chromozómu Y. Uvádza sa iba vtedy, ak to povoľuje zvolená možnosť vykazovania pohlavných chromozómov. V opačnom prípade sa táto metrika zobrazí ako NOT TESTED (Netestovaná). | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |
| number_of_cnv_events | Podľa vzorky | Počet oblastí čiastočnej delécie alebo duplikácie zistených vo vzorke.                                                                                                                              | celé číslo                             | (0, Inf)                            |

| Názov metriky      | Frekvencia   | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Typ        | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|--------------------|--------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|-------------------------------------|
| non_excluded_sites | Podľa vzorky | <p>Počet čítaní, ktoré zostávajú po filtrovaní a ktoré sú započítané do analýzy.</p> <p>Pri vzorkách s <math>\leq 2</math> miliónmi alebo <math>\geq 60</math> miliónmi čítaní je analýza kontroly kvality neúspešná a zobrazí sa hlásenie FAILED iFACT (Neúspešný test iFACT). NES je jedna z niekoľkých špecifických metrík používaných na výpočet kontroly kvality iFACT a nie je jediným určujúcim faktorom úspešných alebo neúspešných výsledkov.</p> | celé číslo | (0, Inf)                            |

| Názov metriky         | Frekvencia    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Typ        | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|-----------------------|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|-------------------------------------|
| region_classification | Podľa oblasti | <p>Klasifikácia oblasti systémom v rovnakom formáte ako pole anomaly_description vo výkaze NIPT.</p> <p>Ak sa v prípade chromozómu X nezistila žiadna vykazovaná anomália pohlavných chromozómov, klasifikácia oblasti sa bude zhodovať s hodnotou class_sx vo výkaze NIPT.</p> <p>Možnosti hodnoty (regulárny výraz):</p> <p>DETECTED (Detegované): (\+ -)[12]?[0-9]</p> <p>DETECTED (Detegované): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\. \([0-9]{1,2}\)?)\{2\}\)</p> <p>NO ANOMALY DETECTED (Anomália nezistená)</p> <p>DETECTED (Detegované): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (Anomália nezistená) - XX NO ANOMALY DETECTED (Anomália nezistená) - XY NOT REPORTABLE (Nevykázateľné) CHR Y PRESENT (Chromozóm Y prítomný) CHR Y NOT PRESENT (Chromozóm Y neprítomný)</p> | text       | Hodnoty uvedené v Popise.           |
| chromosome            | Podľa oblasti | Symbol chromozómu.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | text       | chr[12]?[0-9X]                      |
| start_base            | Podľa oblasti | Prvá báza zahrnutá v oblasti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | celé číslo | [1, Inf)                            |
| end_base              | Podľa oblasti | Posledná báza zahrnutá v oblasti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | celé číslo | [1, Inf)                            |

| Názov metriky      | Frekvencia    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Typ                                    | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|--------------------|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| start_cytoband     | Podľa oblasti | Cytogenetický pruh prvej bázy zahrnutý v oblasti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | text                                   | (p q)[0–9]{1,2}(\.[0–9]{1,2})?      |
| end_cytoband       | Podľa oblasti | Cytogenetický pruh poslednej bázy zahrnutý v oblasti.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | text                                   | (p q)[0–9]{1,2}(\.[0–9]{1,2})?      |
| region_size_mb     | Podľa oblasti | Veľkosť oblasti v megabázach.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (0, Inf)                            |
| region_llr_trisomy | Podľa oblasti | Skóre pomeru logaritmickej pravdepodobnosti (Log-Likelihood Ratio, LLR) pre trizómiu v oblasti. Označuje dôkaz prítomnosti trizómie v porovnaní s dôkazom žiadnej zmeny (dizómia). Ak skóre LLR prekročí vopred stanovenú prahovú hodnotu, vykáže sa trizómia. Pri čiastočných deléciách alebo duplikáciách sa táto metrika uvedie iba vtedy, ak typ odpovedá genetickému zisku (duplikácia). V opačnom prípade sa táto metrika uvádza ako „not applicable“ (neuplatňuje sa). | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |

| Názov metriky            | Frekvencia    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Typ                                    | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|--------------------------|---------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| region_llr_monosomy      | Podľa oblasti | <p>Skóre LLR pre monozómiu v oblasti. Označuje dôkaz prítomnosti monozómie v porovnaní s dôkazom žiadnej zmeny (dizómia). Monozómia sa vykáže, ak skóre LLR prekročí vopred stanovenú prahovú hodnotu.</p> <p>Pri čiastočných deléciách alebo duplikáciách sa táto metrika uvedie iba vtedy, ak typ odpovedá genetickej strate (delécia). V opačnom prípade sa táto metrika uvádza ako „not applicable“ (neuplatňuje sa).</p> <p>Ak sa rozhodnete vykonať základné vyšetrenie, táto metrika sa zobrazí ako NOT TESTED (Netestované).</p> | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |
| region_t_stat_long_reads | Podľa oblasti | <p>T-štatistika oblasti. T-štatistika je rozdiel v pokrytí medzi oblasťou a zvyškom genómu v porovnaní s odchýlkou vo vzorke. Táto metrika určuje pomer signálu k šumu a vyjadruje zistiteľnosť prípadného posunu v oblasti. Stav „long_reads“ znamená, že pokrytie použité pre túto t-štatistiku zahŕňa celý rozsah veľkostí fragmentov použitý pri analýze.</p> <p>Pri generovaní skóre LLR sa T-štatistika skombinuje s odhadovanou fetálnou frakciou vzorky.</p>                                                                     | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |

| Názov metriky             | Frekvencia    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Typ                                    | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|---------------------------|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| region_mosaic_ratio       | Podľa oblasti | Podiel fetálneho materiálu, ktorý je aneuploidný. Táto metrika je založená na pomere fetálnej frakcie odvodenej z pokrytia oblasti k fetálnej frakcii vzorky. Vo vzorkách s takmer nulovými fetálnymi frakciami môžu mať pomery mozaiky záporné hodnoty z dôvodu variability odhadu fetálnej frakcie vzorky použitej pri ich výpočte.      | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |
| region_mosaic_llr_trisomy | Podľa oblasti | Skóre LLR pre trizómiu vypočítané pomocou fetálnej frakcie odvodenej z pokrytia v oblasti namiesto fetálnej frakcie vzorky. Pri čiastočných deléciách alebo duplikáciách sa táto metrika uvedie iba vtedy, ak typ odpovedá genetickému zisku (duplikácia). V opačnom prípade sa táto metrika uvádza ako „not applicable“ (neuplatňuje sa). | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |

| Názov metriky              | Frekvencia    | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Typ                                    | Regulárny výraz alebo rozsah hodnôt |
|----------------------------|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| region_mosaic_llr_monosomy | Podľa oblasti | Skóre LLR pre monozómiu vypočítané pomocou fetálnej frakcie odvodennej z pokrytia v oblasti namiesto fetálnej frakcie vzorky. Pri čiastočných deléciách alebo duplikáciách sa táto metrika uvedie iba vtedy, ak typ odpovedá genetickej strate (delécia). V opačnom prípade sa táto metrika uvádza ako „not applicable“ (neuplatňuje sa). Ak sa rozhodnete vykonať základné vyšetrenie, táto metrika sa zobrazí ako NOT TESTED (Netestované). | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. | (-Inf, Inf)                         |

## Sample Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky)

Systém vygeneruje výkaz o zrušení platnosti vzorky pre každú vzorku s chybou alebo zrušenou platnosťou.

| Stĺpec         | Popis                                                                            | Typ                                    | Regulárny výraz        |
|----------------|----------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|------------------------|
| batch_name     | Názov dávky.                                                                     | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode | Jedinečný čiarový kód vzorky so zrušenou platnosťou.                             | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason         | Dôvod zrušenia platnosti vzorky uvedený používateľom.                            | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator       | Používateľské meno obsluhy, ktorá vzorke zrušila platnosť alebo priradila chybu. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp      | Dátum a čas zrušenia platnosti vzorky.                                           | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                        |

## Sample Cancellation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky)

Pre každú zrušenú vzorku systém vygeneruje Sample Cancellation Report (Výkaz o zrušení platnosti vzorky).

| Stĺpec         | Popis                                             | Typ                                    | Regulárny výraz                     |
|----------------|---------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| batch_name     | Názov dávky.                                      | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| sample_barcode | Jedinečný čiarový kód zrušenej vzorky.            | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| reason         | Dôvod zrušenia vzorky zadanej používateľom.       | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| operator       | Používateľské meno obsluhy, ktorá zrušila vzorku. | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| timestamp      | Dátum a čas zrušenia vzorky.                      | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                                     |

## Pool Retest Request Report (Výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny)

Výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny znamená, že je možné opätovne naplniť skupinu, ktorej platnosť bola zrušená. Systém vygeneruje výkaz žiadosti o opakovanie testu skupiny, keď sa zruší platnosť prvého z dvoch možných chodov (skupín) sekvenovania pre daný typ skupiny.

| Stĺpec     | Popis                                                                           | Typ                                    | Regulárny výraz                     |
|------------|---------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| batch_name | Názov dávky.                                                                    | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| pool_type  | Typ skupiny.                                                                    | výpis                                  | <code>A   B   C   E</code>          |
| reason     | Dôvod na zrušenie platnosti predchádzajúcej skupiny, ktorý poskytol používateľ. | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| timestamp  | Dátum a čas žiadosti.                                                           | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                                     |

# Výkazy spracovania

Táto časť obsahuje podrobnosti o výkazoch spracovania vygenerovaných softvérom VeriSeq NIPT Assay Software.

## Batch Initiation Report (Výkaz o spustení dávky)

Systém vygeneruje výkaz o spustení skupiny, keď dôjde k úspešnému spusteniu dávky a overení dávky pred izoláciou plazmy. Výkaz je možné odoslať do systému LIMS, čím sa označí vytvorenie dávky a poskytne sa zoznam priradených vzoriek.

| Stĺpec                   | Popis                                                 | Typ   | Regulárny výraz                                                    |
|--------------------------|-------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------|
| batch_name               | Názov dávky.                                          | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                             |
| sample_barcode           | Jedinečný čiarový kód vzorky.                         | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                             |
| sample_type              | Typ vzorky čiarového kódu vzorky.                     | výpis | singleton (Jedináčik)   control (Kontrola)   twin (Dvojička)   ntc |
| well                     | Jamka spojená so vzorkou.                             | text  | ^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$                                         |
| assay                    | Názov rozboru.                                        | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$                                            |
| method_version           | Verzia metódy automatizácie rozboru.                  | text  | Rozbor VeriSeq NIPT v2 Assay                                       |
| workflow_manager_version | Verzia správcu pracovného postupu spojeného s dávkou. | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$                                            |

## Batch Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti dávky)

Systém vygeneruje výkaz o zrušení platnosti dávky, keď dôjde k zlyhaniu alebo zrušeniu platnosti dávky.

| Stĺpec     | Popis                                                   | Typ                                    | Regulárny výraz        |
|------------|---------------------------------------------------------|----------------------------------------|------------------------|
| batch_name | Názov dávky.                                            | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason     | Dôvod zrušenia platnosti dávky poskytnutý používateľom. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator   | Iniciály obsluhy, ktorá zruší platnosť dávky.           | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp  | Dátum a čas zrušenia platnosti dávky.                   | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                        |

## Library Sample Report (Výkaz o vzorke v knižnici)

Systém vygeneruje výkaz o vzorke v knižnici pri chybe alebo zrušení platnosti dávky, pri úspešnom dokončení knižnice a pri úspešnom dokončení kvantifikácie.

| Stípec                    | Popis                                                                    | Typ                                    | Regulárny výraz                         |
|---------------------------|--------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-----------------------------------------|
| batch_name                | Názov dávky.                                                             | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>     |
| sample_barcode            | Jedinečný čiarový kód vzorky.                                            | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>     |
| qc_status                 | Stav vzorky po dokončení krokov rozboru.                                 | výpis                                  | pass (Úspešné)<br>  fail<br>(Neúspešné) |
| qc_reason                 | Dôvod stavu kontroly kvality.                                            | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>     |
| starting_volume           | Počiatkový objem odberovej skúmavky s krvou v ml v čase izolácie plazmy. | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                         |
| index                     | Index spojený so vzorkou.                                                | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>     |
| ccn_library_pg_ul         | Koncentrácia knižnice v pg/μl.                                           | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                         |
| plasma_isolation_comments | Komentáre používateľa k vykonaniu izolácie plazmy (voľný text).          | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>    |
| cfDNA_extraction_comments | Komentáre používateľa k vykonaniu extrakcie cfDNA (voľný text).          | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>    |
| library_prep_comments     | Komentáre používateľa k vykonaniu prípravy knižnice (voľný text).        | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>    |
| quantitation_comments     | Komentáre používateľa k vykonaniu kvantifikácie (voľný text).            | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>    |

## Library Reagent Report (Výkaz o činidlách v knižnici)

Systém vygeneruje výkaz o činidlách v knižnici pri chybe alebo zrušení platnosti dávky, pri úspešnom dokončení knižnice a pri úspešnom dokončení kvantifikácie.

| Stípec          | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Typ                                    | Regulárny výraz                  |
|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|----------------------------------|
| batch_name      | Názov dávky.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$           |
| process         | Názov procesu vo formáte SPRACOVANIE:čiastkové spracovanie.<br>Možnosti hodnoty: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ISOLATION</b> (Izolácia) – Batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li><b>EXTRACTION</b> (Extrakcia) – Setup, chemistry, data_transact.</li> <li><b>LIBRARY</b> (Knižnica) – Setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li><b>QUANT</b> (Kvantifikácia) – Setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li><b>POOLING</b> (Vkládanie do skupiny) – Analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul> | text                                   | ^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$ |
| reagent_name    | Názov činidla.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$           |
| lot             | Čiarový kód činidla.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$           |
| expiration_date | Dátum expirácie vo formáte výrobcu.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | text                                   | ^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$        |
| operator        | Používateľské meno obsluhy.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$           |
| initiated       | Časový údaj spustenia spojený s činidlom.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                                  |

## Library Labware Report (Výkaz laboratórneho vybavenia v knižnici)

Systém vygeneruje výkaz o laboratórnom vybavení v knižnici pri chybe alebo zrušení platnosti dávky, pri úspešnom dokončení knižnice a pri úspešnom dokončení kvantifikácie.

| Stípec          | Popis                                                   | Typ                                    | Regulárny výraz        |
|-----------------|---------------------------------------------------------|----------------------------------------|------------------------|
| batch_name      | Názov dávky.                                            | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_name    | Názov laboratórneho vybavenia.                          | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_barcode | Čiarový kód laboratórneho vybavenia.                    | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated       | Časový údaj spustenia spojený s laboratórnym vybavením. | časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                        |

## Library Quant Report (Výkaz kvantifikácie knižnice)

Systém vygeneruje výkaz kvantifikácie knižnice pri úspešnom dokončení kvantifikácie.

| Stĺpec             | Popis                                           | Typ                                    | Regulárny výraz                     |
|--------------------|-------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|
| batch_name         | Názov dávky.                                    | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| quant_id           | Číselná identifikácia.                          | dlhý číselný reťazec                   |                                     |
| instrument         | Názov kvantifikačného prístroja (voľný text).   | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| standard_r_squared | R umocnené druhou mocninou.                     | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                     |
| standard_intercept | Priesečník.                                     | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                     |
| standard_slope     | Sklon.                                          | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                     |
| median_ccn_pg_ul   | Medián koncentrácie vzorky.                     | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                     |
| qc_status          | Stav kontroly kvality kvantifikácie.            | výpis                                  | pass (Úspešné)   fail (Neúspešné)   |
| qc_reason          | Opis dôvodu prípadného zlyhania.                | text                                   | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code> |
| initiated          | Časový údaj spustenia spojený s kvantifikáciou. | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                                     |

## Library Process Log (Protokol spracovania knižnice)

Systém vygeneruje protokol spracovania knižnice pri spustení a dokončení alebo zlyhaní každého spracovania dávky, pri zlyhaní alebo zrušení platnosti skupiny a pri dokončení analýzy (vytvorenej pre skupinu).

| Stípec     | Popis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Typ                                    | Regulárny výraz                 |
|------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|---------------------------------|
| batch_name | Názov dávky.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| process    | Názov spracovania dávky vo formáte SPRACOVANIE:čiastkové spracovanie. Možnosti hodnoty:<br><b>ISOLATION</b> (Izolácia) – Batch_validation, prespin, postspin, data_transact.<br><b>EXTRACTION</b> (Extrakcia) – Setup, chemistry, data_transact.<br><b>LIBRARY</b> (Knižnica) – Setup, chemistry, data_transact, complete.<br><b>QUANT</b> (Kvantifikácia) – Setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.<br><b>POOLING</b> (Vkladanie do skupiny) – Analysis, setup, pooling, data_transact, complete. | text                                   | ^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$ |
| operator   | Iniciály obsluhy.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| instrument | Názov prístroja.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| started    | Dátum a čas spustenia spracovania dávky.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                                 |
| finished   | Dátum a čas dokončenia alebo zlyhania spracovania dávky.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                                 |

| Stípec | Popis           | Typ   | Regulárny výraz                                                                                            |
|--------|-----------------|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| status | Aktuálna dávka. | výpis | completed<br>(dokončené)  <br>failed<br>(neúspešné)  <br>started<br>(spustené)  <br>aborted<br>(prerušené) |

## Pool Report (Výkaz skupiny)

Systém vygeneruje výkaz skupiny pri úspešnom dokončení knižnice, pri zlyhaní dávky a pri zrušení platnosti dávky, ak k danej udalosti dôjde po začatí vkladania do skupiny.

| Stípec                | Popis                                                       | Typ                                             | Regulárny výraz         |
|-----------------------|-------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|-------------------------|
| batch_name            | Názov dávky.                                                | text                                            | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| sample_barcode        | Jedinečný čiarový kód vzorky.                               | text                                            | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| pool_barcode          | Čiarový kód bloku spojený so vzorkou.                       | text                                            | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| pool_type             | Typ skupiny spojenej so vzorkou.                            | výpis                                           | A   B   C   E           |
| pooling_volume_<br>ul | Objem skupiny v µl.                                         | číslo s<br>plávajúcou<br>desatinnou<br>čiarkou. |                         |
| pooling_<br>comments  | Komentáre používateľa pri vkladaní do skupiny (voľný text). | text                                            | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |

## Pool Invalidation Report (Výkaz o zrušení platnosti skupiny)

Systém vygeneruje výkaz o zrušení platnosti skupiny, keď dôjde k zrušeniu platnosti skupiny.

| Stĺpec           | Popis                                                     | Typ                                    | Regulárny výraz        |
|------------------|-----------------------------------------------------------|----------------------------------------|------------------------|
| batch_<br>name   | Názov dávky.                                              | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_<br>barcode | Čiarový kód skupiny, ktorej platnosť bola zrušená.        | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason           | Dôvod zrušenia platnosti skupiny poskytnutý používateľom. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator         | Iniciály pracovníka, ktorý zrušil platnosť skupiny.       | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp        | Dátum a čas zrušenia platnosti skupiny.                   | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                        |

## Sequencing Report (Výkaz sekvenovania)

Keď sa sekvenovanie dokončí alebo keď vyprší časový limit sekvenovania, systém vygeneruje výkaz o sekvenovaní pre daný chod sekvenovania.

| Stĺpec            | Popis                                                                                                                     | Typ                                    | Regulárny výraz                                                                     |
|-------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| batch_name        | Názov dávky.                                                                                                              | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                                              |
| pool_barcode      | Čiarový kód skupiny spojený s chodom sekvenovania.                                                                        | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                                              |
| instrument        | Sériové číslo sekvenačného systému.                                                                                       | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                                              |
| flowcell          | Prietokový článok spojený s chodom sekvenovania.                                                                          | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                                              |
| software_version  | Reťazec označujúci softvérovú aplikáciu a jej verziu použitú na generovanie údajov pomocou prístroja systém sekvenovania. | text                                   |                                                                                     |
| run_folder        | Názov priečinka chodu sekvenovania.                                                                                       | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]+\$                                                                   |
| sequencing_status | Stav chodu sekvenovania.                                                                                                  | výpis                                  | completed (dokončené)  <br>timed out (vypršal časový limit)  <br>failed (neúspešné) |
| qc_status         | Stav kontroly kvality chodu sekvenovania.                                                                                 | výpis                                  | pass (úspešné)  <br>fail (neúspešné)  <br>error (chyba)                             |
| qc_reason         | Dôvody zlyhania kontroly kvality, hodnoty oddelené bodkočiarkou.                                                          | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                                                              |
| cluster_density   | Hustota klastra (medián na prietokový článok naprieč dlaždicami).                                                         | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                                                                     |
| pct_q30           | Percento báz nad Q30.                                                                                                     | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                                                                                     |

| Stĺpec                  | Popis                                             | Typ                                    | Regulárny výraz |
|-------------------------|---------------------------------------------------|----------------------------------------|-----------------|
| pct_pf                  | Percento čítaní, ktoré splnili požiadavky filtra. | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                 |
| phasing                 | Fázovanie.                                        | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                 |
| prephasing              | Predfázovanie.                                    | číslo s plávajúcou desatinnou čiarkou. |                 |
| predicted_aligned_reads | Predpokladané usporiadané čítania.                | dlhý číselný reťazec                   |                 |
| started                 | Časový údaj spojený so spustením sekvenovania.    | časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                 |
| completed               | Časový údaj spojený s dokončením sekvenovania.    | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                 |

## Analysis Failure Report (Výkaz o neúspešnej analýze)

Systém vygeneruje výkaz o zlyhaní analýzy, keď zlyhá maximálny počet pokusov o analýzu pre chod sekvenovania.

| Stĺpec       | Popis                                                         | Typ  | Regulárny výraz        |
|--------------|---------------------------------------------------------------|------|------------------------|
| batch_name   | Názov dávky.                                                  | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode | Čiarový kód skupiny spojený s neúspešnou analýzou.            | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| flowcell     | Čiarový kód prietokovej kyvety spojený s neúspešnou analýzou. | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Stĺpec                | Popis                                                       | Typ                                    | Regulárny výraz  |
|-----------------------|-------------------------------------------------------------|----------------------------------------|------------------|
| sequencing_run_folder | Priečinok chodu sekvenovania spojený s neúspešnou analýzou. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_]+\$ |
| analysis_run_status   | Stav chodu sekvenovania spojený s neúspešnou analýzou.      | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_]+\$ |
| timestarted           | Časový údaj spojený so spustením analýzy.                   | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                  |
| timefinished          | Časový údaj spojený so zlyhaním analýzy.                    | Časový údaj v súlade s normou ISO 8601 |                  |

# Riešenie problémov

## Úvod

Softvér VeriSeq NIPT Solution v2 poskytuje pomoc pri riešení problémov prostredníctvom nasledujúcich funkcií:

- oznámenia softvéru VeriSeq NIPT Assay Software a systémové oznámenia,
- odporúčané opatrenia v prípade problémov so systémom,
- pokyny na vykonanie preventívnych a chybových analýz pomocou vopred nainštalovaných testovacích údajov.

## Oznámenia softvéru Assay Software

Táto časť popisuje oznámenia softvéru VeriSeq NIPT Assay Software.

### Oznámenia o priebehu

Oznámenia o priebehu signalizujú normálny priebeh vykonávania analýzy. Tieto oznámenia sa zaznamenávajú ako aktivity a nevyžadujú žiadny zásah zo strany používateľa.

| Oznámenie                                                | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                  | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup |
|----------------------------------------------------------|-------------------|-------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------|
| BatchInitiation (Spustenie dávky)                        | Príprava knižnice | Používateľ vytvoril novú dávku.           | Aktivita        | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Batch Library Complete (Knižnica pre dávku sa dokončila) | Príprava knižnice | Knižnica sa dokončila pre aktuálnu dávku. | Aktivita        | Nie    | Nevzťahuje sa.    |

| Oznámenie                                                                               | Krok                         | Podmienka pre vytvorenie                                                       | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------|
| Pool Complete (Skupina sa dokončila)                                                    | Príprava knižnice            | Z dávky sa vytvorila skupina.                                                  | Aktivita        | Nie    | Nevzťahuje sa.    |
| Sequencing Started (Spustenie sekvenovania)                                             | Sequencing (Sekvenovanie)    | Systém detegoval nový priečinok s údajmi sekvenovania.                         | Aktivita        | Nie    | Nevzťahuje sa.    |
| Sequencing QC passed (Kontrola kvality sekvenovania úspešná)                            | Sequencing (Sekvenovanie)    | Chod sekvenovania sa skončil a kontrola kvality sekvenovania prebehla úspešne. | Aktivita        | Nie    | Nevzťahuje sa.    |
| Sequencing Run Associated With Pool (Chod sekvenovania priradený ku skupine)            | Sequencing (Sekvenovanie)    | Chod sekvenovania sa úspešne priradil k známej skupine.                        | Aktivita        | Nie    | Nevzťahuje sa.    |
| Analysis Started (Analýza sa začala)                                                    | Analýza                      | Analýza pre špecifikovaný chod sekvenovania sa začala.                         | Aktivita        | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Analysis Completed NIPT Report Generated (Analýza sa dokončila, vytvoril sa výkaz NIPT) | Následné spracovanie analýzy | Analýza sa dokončila a vytvorili sa výkazy.                                    | Aktivita        | Áno    | Nevzťahuje sa.    |

## Oznámenia o zrušení platnosti

Oznámenia o zrušení platnosti upozorňujú na udalosti, ku ktorým dôjde v systéme z dôvodu zrušenia platnosti dávky alebo skupiny používateľom prostredníctvom softvéru Workflow Manager (Správca pracovného postupu). Tieto oznámenia sa zaznamenávajú ako oznámenia a nevyžadujú žiadne kroky zo strany používateľa.

| Oznámenie                                                                                                       | Krok                          | Podmienka pre vytvorenie                                                        | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------|
| Batch Invalidation (Zrušenie platnosti dávky)                                                                   | Príprava knižnice             | Používateľ zrušil platnosť dávky.                                               | Oznámenie       | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Pool Invalidation – Repool (Zrušenie platnosti skupiny – opätovné vkladanie do skupiny)                         | Príprava knižnice             | Používateľ zrušil platnosť prvej možnej skupiny (určitého typu) pre dávku.      | Oznámenie       | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Pool Invalidation – Use second aliquot (Zrušenie platnosti skupiny – použite druhú alikvotnú časť)              | Príprava knižnice             | Používateľ zrušil platnosť prvej možnej skupiny (určitého typu) pre dávku.      | Oznámenie       | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekvenovanie sa dokončilo, zrušená platnosť skupiny)                     | Sequencing (Sekvenovanie)     | Chod sekvenovania sa skončil, ale používateľ zrušil platnosť skupiny.           | Oznámenie       | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Sequencing QC passed – All samples are invalid (Kontrola kvality sekvenovania úspešná – všetky vzorky neplatné) | Kontrola kvality sekvenovania | Kontrola kvality chodu sekvenovania sa skončila, ale všetky vzorky sú neplatné. | Oznámenie       | Áno    | Nevzťahuje sa.    |
| Analysis Completed Pool Invalidated (Analýza sa dokončila, zrušená platnosť skupiny)                            | Následné spracovanie analýzy  | Analýza sa skončila, ale používateľ zrušil platnosť skupiny.                    | Oznámenie       | Áno    | Nevzťahuje sa.    |

## Oznámenia o opraviteľných chybách

Opravitelné chyby sú stavy, z ktorých sa môže softvér VeriSeq NIPT Assay zotaviť, ak používateľ vykoná odporúčaný krok. Ak problém pretrváva, obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina.

| Oznámenie                                                                           | Krok                      | Podmienka pre vytvorenie                                                                                                | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Missing Instrument Path (Nie je zadaná cesta k prístroju)                           | Sequencing (Sekvenovanie) | Systém nedokáže nájsť/pripojiť sa k externému priečinku sekvenovania.                                                   | Výstraha        | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ak používate úložisko NAS, skontrolujte pripojenie k sieti. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a></li> <li>Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.</li> </ul> |
| Insufficient Disk Space for Sequencing (Nedostatok miesta na disku na sekvenovanie) | Sequencing (Sekvenovanie) | Systém našiel nový priečinok s údajmi sekvenovania, ale vyhodnotil, že na disku nie je dostatok miesta pre tieto údaje. | Výstraha        | Áno    | <ol style="list-style-type: none"> <li>Skontrolujte dostupné miesto na disku. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>Uvoľnite miesto na disku alebo zálohujte údaje. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> </ol>                             |

| Oznámenie                                                                                                             | Krok                      | Podmienka pre vytvorenie                                                                      | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                  |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sequencing Run Invalid Folder (Neplatný priečinko chodu sekvenovania)                                                 | Sequencing (Sekvenovanie) | V priečinku chodu sekvenovania sú neplatné znaky.                                             | Varovanie       | Áno    | Priečinko chodu sekvenovania bol nesprávne premenovaný. Zmeňte názov chodu na platný názov.                                                                                                        |
| Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekvenovanie sa spustilo, ale chýba súbor s čiarovým kódom skupiny) | Sequencing (Sekvenovanie) | Softvér nenašiel súbor s čiarovým kódom skupiny v priebehu 30 minút po spustení sekvenovania. | Varovanie       | Áno    | Možná porucha prístroja alebo NAS. Skontrolujte konfiguráciu prístroja a pripojenie k sieti. Systém bude pokračovať vo vyhľadávaní súboru s čiarovým kódom skupiny, kým sa nedokončí sekvenovanie. |
| Cannot Verify Sequencing Run Completion (Nie je možné overiť dokončenie chodu sekvenovania)                           | Sequencing (Sekvenovanie) | Softvér nedokázal prečítať súbor stavu dokončenia chodu v priečinku sekvenovania.             | Varovanie       | Áno    | Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.                                                                          |

| Oznámenie                                             | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                                                                                                 | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                       |
|-------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Missing Sample Attributes (Chýbajúce atribúty vzorky) | Predbežná analýza | Softvér nedokázal pri niektorých vzorkách nájsť určenie typu vzorky, možnosť pohlavného chromozómu alebo typ vyšetrenia. | Oznámenie       | Áno    | Pre danú vzorku nebol poskytnutý jeden alebo viac atribútov vzorky. Zadať chýbajúce atribúty vzorky do aplikácie Workflow Manager alebo zrušte platnosť vzorky, aby softvér mohol pokračovať v analýze. |

| Oznámenie                                                         | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                          | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-------------------------------------------------------------------|-------------------|---------------------------------------------------|-----------------|--------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sample Sheet Generation failed (Vytvorenie hárku vzoriek zlyhalo) | Predbežná analýza | Softvéru sa nepodarilo vygenerovať hárak vzoriek. | Výstraha        | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Skontrolujte dostupné miesto na disku. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>. Ak je málo miesta, uvoľnite miesto na disku alebo zálohujte údaje. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>Ak používate úložisko NAS, skontrolujte pripojenie k sieti. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.</li> </ul> |

| Oznámenie                                                                    | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                                                                   | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Unable to check disk space (Nie je možné skontrolovať miesto na disku)       | Predbežná analýza | Softvéru sa nepodarilo skontrolovať miesto na disku.                                       | Výstraha        | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ak používate úložisko NAS, skontrolujte pripojenie k sieti. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a> ID akcie <a href="#">2 na strane 101</a>.</li> <li>Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.</li> </ul> |
| Insufficient Disk Space for Analysis (Nedostatok miesta na disku na analýzu) | Predbežná analýza | Softvér zistil, že na disku nie je dostatok miesta na spustenie nového analytického chodu. | Výstraha        | Áno    | Uvoľnite miesto na disku alebo zálohujte údaje. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a> ID akcie <a href="#">3 na strane 102</a> .                                                                                                                                                                                                 |
| Unable to launch Analysis Pipeline (Nie je možné spustiť plán analýzy)       | Predbežná analýza | Softvéru sa nepodarilo spustiť chod analýzy pre daný priečinok sekvenovania.               | Výstraha        | Áno    | Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.                                                                                                                                                                                                                                   |

| Oznámenie                                                                                                                    | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                                                                                       | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sequencing folder Read/Write permission failed (Nepodarilo sa získať povolenie na čítanie/zápis z/do priečinku sekvenovania) | Predbežná analýza | Softvérový test, ktorý kontroluje povolenie na čítanie/zápis z/do priečinka chodu sekvenovania, bol neúspešný. | Varovanie       | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ak používate úložisko NAS, skontrolujte pripojenie k sieti. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.</li> </ul> |
| Analysis Failed - Retry (Analýza zlyhala – skúste to znova)                                                                  | Analýza           | Analýza zlyhala. Akcia sa zopakuje.                                                                            | Oznámenie       | Áno    | Žiadna                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Results Already Reported (Výsledky sa už vykázali)                                                                           | Systém            | Softvér zistil, že pre aktuálny typ skupiny už bol vygenerovaný výkaz NIPT.                                    | Aktivita        | Áno    | Žiadna                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

| Oznámenie                                                                        | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                                                                                                                   | Úroveň výstrahy | E-mail        | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|----------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|---------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Unable to deliver email notifications (Nie je možné doručiť e-mailové oznámenia) | Systém            | Systém nie je schopný doručiť e-mailové oznámenia.                                                                                         | Varovanie       | Nevzťahuje sa | <p>1. Skontrolujte platnú konfiguráciu e-mailu definovanú v systéme. Pozrite si časť <a href="#">Konfigurácia e-mailových oznámení systému na strane 34</a>.</p> <p>2. Odošlite skúšobný e-mail. Pozrite si časť <a href="#">Konfigurácia e-mailových oznámení systému na strane 34</a>.</p> <p>3. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.</p> |
| Time Skew Detected (Bola zistená časová odchýlka)                                | Príprava knižnice | Softvér zistil časovú odchýlku väčšiu ako 1 minúta medzi časovou známkou poskytnutou aplikáciou Workflow Manager a miestnym časom servera. | Varovanie       | Nie           | <p>1. Skontrolujte miestny čas v počítači s aplikáciou Workflow Manager.</p> <p>2. Skontrolujte miestny čas servera Onsite Server uvedený vo webovom užívateľskom rozhraní (karta Server Status (Stav servera)).</p>                                                                                                                                                                                     |

## Oznámenia o neopraviteľných chybách

Neopraviteľné chyby predstavujú situácie, kedy sa dosiahol konečný stav, pri ktorom nie je možné vykonať žiadnu činnosť, ktorá by zaručila vykonanie analýzy.

| Oznámenie                                            | Krok              | Podmienka pre vytvorenie                 | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|------------------------------------------------------|-------------------|------------------------------------------|-----------------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Batch Failure (Chyba dávky)                          | Príprava knižnice | Kontrola kvality dávky zlyhala.          | Oznámenie       | Áno    | Reštartujte vkladanie knižnice.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Report Generating Failure (Chyba generovania výkazu) | Vykazovanie       | Systému sa nepodarilo vygenerovať výkaz. | Výstraha        | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Skontrolujte dostupné miesto na disku. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>. Ak je málo miesta, uvoľnite miesto na disku alebo zálohujte údaje. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>• Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail technickej podpore spoločnosti Illumina.</li> </ul> |

| Oznámenie                                                                        | Krok                      | Podmienka pre vytvorenie                                                                           | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                           |
|----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Failed to Parse Run Parameters file (Analýza súboru s parametrami chodu zlyhala) | Sequencing (Sekvenovanie) | Systému sa nepodarilo otvoriť/analyzovať súbor RunParameters.xml.                                  | Varovanie       | Áno    | Súbor RunParameters.xml je poškodený. Skontrolujte konfiguráciu prístroja a znova vykonajte sekvenovanie skupiny.                                                           |
| Unrecognized Run Parameters (Neznáme parametre chodu)                            | Sequencing (Sekvenovanie) | Softvér načítal parametre chodu, ktoré nie sú kompatibilné.                                        | Varovanie       | Áno    | Softvéru sa nepodarilo zostaviť parametre chodu sekvenovania z konfiguračného súboru prístroja. Skontrolujte konfiguráciu prístroja a znova vykonajte sekvenovanie skupiny. |
| Invalid Run Parameters (Neplatné parametre chodu)                                | Sequencing (Sekvenovanie) | Čítanie softvéru vyžadovalo parametre chodu, ktoré nie sú kompatibilné s analýzou.                 | Varovanie       | Áno    | Kontrola kompatibility softvéru zlyhala. Skontrolujte konfiguráciu prístroja a znova vykonajte sekvenovanie skupiny.                                                        |
| No Pool Barcode found (Nenašiel sa čiarový kód skupiny)                          | Sequencing (Sekvenovanie) | Softvér nedokázal priradiť prietokový článok chodu sekvenovania ku známemu čiarovému kódu skupiny. | Varovanie       | Áno    | Pravdepodobne ide o nesprávny čiarový kód skupiny. Zopakujte sekvenovanie skupiny.                                                                                          |

| Oznámenie                                                                                                                | Krok                      | Podmienka pre vytvorenie                                                                                                 | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                               |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekvenovanie sa dokončilo, ale chýba súbor s čiarovým kódom skupiny) | Sequencing (Sekvenovanie) | Chod sekvenovania sa dokončil, ale nenašiel sa súbor obsahujúci čiarový kód skupiny.                                     | Výstraha        | Áno    | Možná chyba prístroja systém sekvenovania. Obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina a požiadajte o pomoc.                |
| Unable to read Pool Barcode File (Nie je možné načítať súbor s čiarovým kódom skupiny)                                   | Sequencing (Sekvenovanie) | Súbor obsahujúci čiarový kód skupiny je poškodený.                                                                       | Výstraha        | Áno    | Možné zlyhanie prístroja systém sekvenovania alebo siete. Obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina a požiadajte o pomoc. |
| Pool Barcode File Mismatch (Nesprávne spárovanie súboru s čiarovým kódom skupiny)                                        | Sequencing (Sekvenovanie) | Zistený súbor s čiarovým kódom skupiny odkazuje na iné ID prietokového článku, než je ID priradené k chodu sekvenovania. | Výstraha        | Áno    | Možná chyba prístroja systém sekvenovania. Požiadajte oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina o pomoc.                                |
| Sequencing Timed Out (Vypršal časový limit sekvenovania)                                                                 | Sequencing (Sekvenovanie) | Chod sekvenovania sa nedokončil v danom časovom limite.                                                                  | Varovanie       | Áno    | Skontrolujte prístroj systém sekvenovania a sieťové pripojenie. Zopakujte sekvenovanie skupiny.                                                 |

| Oznámenie                                                                                                       | Krok                          | Podmienka pre vytvorenie                                                  | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                               |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sequencing QC files generation failed (Zlyhalo generovanie súborov kontroly kvality sekvenovania)               | Kontrola kvality sekvenovania | Chod sekvenovania sa dokončil, ale súbory InterOp QC sú poškodené.        | Výstraha        | Áno    | Skontrolujte prístroj systém sekvenovania a sieťové pripojenie. Zopakujte sekvenovanie skupiny. |
| Sequencing QC failed (Kontrola kvality sekvenovania zlyhala)                                                    | Kontrola kvality sekvenovania | Chod sekvenovania sa dokončil, ale kontrola kvality sekvenovania zlyhala. | Oznámenie       | Áno    | Zopakujte sekvenovanie skupiny.                                                                 |
| Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analýza zlyhala z dôvodu dosiahnutia maximálneho počtu pokusov) | Analýza                       | Všetky pokusy o analýzu zlyhali. Nevykoná sa ďalší pokus.                 | Varovanie       | Áno    | Zopakujte sekvenovanie druhej skupiny.                                                          |

| Oznámenie                                                                       | Krok                         | Podmienka pre vytvorenie                                                                   | Úroveň výstrahy | E-mail | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Analysis Post-Processing Failed<br>(Následné spracovanie analýzy zlyhalo)       | Následné spracovanie analýzy | Softvéru sa nepodarilo následné spracovanie výsledkov analýzy.                             | Výstraha        | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ak používate úložisko NAS, skontrolujte pripojenie k sieti. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail oddeleniu technickej podpory spoločnosti Illumina.</li> </ul> |
| Analysis Upload Failed<br>(Nepodarilo sa nahrať analýzu)                        | Následné spracovanie analýzy | Softvéru sa nepodarilo nahrať výsledky analýzy do databázy.                                | Výstraha        | Áno    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ak používate úložisko NAS, skontrolujte pripojenie k sieti. Pozrite si časť <a href="#">Odporúčané postupy na strane 101</a>.</li> <li>Možná porucha hardvéru. Reštartujte server. Ak problém pretrváva, pošlite e-mail oddeleniu technickej podpory spoločnosti Illumina.</li> </ul> |
| Plate Level Contamination Detected<br>(Zistená kontaminácia na úrovni doštičky) | Následné spracovanie analýzy | Chromozóm Y bol detegovaný vo všetkých vzorkách v skupine, ktoré prešli kontrolou kvality. | Výstraha        | Áno    | Reštartujte vkladanie knižnice.                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

## Odporúčané postupy

| ID akcie | Odporúčaný postup                     | Kroky                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|----------|---------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1        | Skontrolujte pripojenie k sieti       | <p>Skontrolujte, či je vzdialené úložisko NAS pripojené k rovnakej sieti ako miestny počítač.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. V príkazovom riadku systému Windows (zadajte príkaz cmd) zadajte nasledujúci príkaz: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b><br/>         Ak používate úložisko NAS, skontrolujte aj pripojenie k NAS.</li> <li>2. Skontrolujte, či nedochádza k strate údajových paketov.<br/>         Ak dochádza k strate údajových paketov, obráťte sa na správcu IT.</li> <li>3. Pripojenie skontrolujte nasledovným spôsobom:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Prihláste sa do webového používateľského rozhrania servera Onsite Server.</li> <li>b. V ponuke ovládacieho panelu vyberte možnosť <b>Folder</b> (Priečinok).</li> <li>c. Vyberte možnosť <b>Test</b> a skontrolujte, či test prebehol úspešne. Ak test nebol úspešný, pozrite si časť <a href="#">Úprava zdieľanej sieťovej jednotky na strane 31</a> a uistite sa, že všetky nastavenia sú nakonfigurované správne.</li> </ol> </li> </ol> |
| 2        | Skontrolujte dostupné miesto na disku | <p>Skontrolujte, či je priečinok Input (Vstupný priečinok) servera Onsite Server priradený k počítaču so systémom Windows. Ďalšie informácie nájdete v časti <a href="#">Priradenie serverových diskov na strane 42</a>.</p> <p>Pravým tlačidlom myši kliknite na jednotku, ktorá je priradená k priečinku Input (Vstupný priečinok). Vyberte možnosť <b>Properties</b> (Vlastnosti) a skontrolujte informácie o voľnom mieste na disku.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |

| ID akcie | Odporúčaný postup                                 | Kroky                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|----------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 3        | Vymazanie miesta na disku /<br>zálohovanie údajov | <p>Spoločnosť Illumina odporúča pravidelné zálohovanie a/alebo ukladanie údajov sekvenovania na server. Ďalšie informácie nájdete v časti <a href="#">Správa zdieľanej sieťovej jednotky na strane 31</a>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Postup pre údaje uložené lokálne na miestnom serveri Onsite Server: <ul style="list-style-type: none"> <li>Skontrolujte, či je priečinok Input (Vstupný priečinok) servera Onsite Server priradený k počítaču so systémom Windows. Ďalšie informácie nájdete v časti <a href="#">Priradenie serverových diskov na strane 42</a>.</li> <li>a. Dvakrát kliknite na položku Input (Vstupný priečinok) a zadajte prihlasovacie údaje na prístup do priečinka.</li> <li>b. Údaje z chodov sekvenovania sú uvedené s názvami priečinkov zodpovedajúcimi názvom chodov sekvenovania.</li> <li>c. Odstráňte alebo zálohujte spracované priečinky sekvenovania.</li> </ul> </li> <li>Postup pre údaje uložené na vzdialenom úložisku NAS: <ul style="list-style-type: none"> <li>Skontrolujte, či je vzdialené úložisko NAS pripojené k rovnakej sieti ako miestny počítač. Získajte prístup k priečinku na vzdialenom úložisku. Na získanie prístupu budete potrebovať povolenie od správcu IT.</li> <li>a. Údaje z chodov sekvenovania sú uvedené s názvami priečinkov zodpovedajúcimi názvom chodov sekvenovania.</li> <li>b. Odstráňte alebo zálohujte spracované priečinky sekvenovania.</li> </ul> </li> </ol> |

# Systémové problémy

| Problém                              | Odporúčaný postup                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Softvér sa nespustí.                 | Ak sa pri spustení systému VeriSeq NIPT Assay Software zistia chyby, namiesto obrazovky Log In (Prihlásenie) sa zobrazí súhrn všetkých chýb. Obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina a nahláste zobrazené chyby.                                                                                 |
| Vyžaduje sa obnovenie databázy.      | Ak je potrebné obnovenie databázy zo zálohy, obráťte sa na servisného technika spoločnosti Illumina.                                                                                                                                                                                                                     |
| Zistila sa zmena parametrov systému. | Keď sa zistí zmena parametrov systému, systém VeriSeq NIPT Assay Software prestane spracovávať údaje komunikované z iných komponentov systému. Správca môže resetovať systém späť na normálnu prevádzku potom, ako systém prešiel do stavu detekcie zmeny parametrov.                                                    |
| Alarm ovládača RAID sa aktivuje.     | Správca môže kliknúť na tlačidlo <b>Server alarm</b> (Alarm servera) na karte Server Status (Stav servera) na ovládacom paneli systému VeriSeq NIPT Assay Software na stíšenie alarmu ovládača RAID. Ak kliknete na toto tlačidlo, obráťte sa na oddelenie technickej podpory spoločnosti Illumina so žiadosťou o pomoc. |

## Testy spracovania údajov

Vopred nainštalované dátové súbory na miestnom serveri Onsite Server umožňujú prevádzkové testovanie servera a analytického nástroja.

### Test servera

Tento test simuluje chod sekvenovania a zároveň simuluje generovanie výsledkov analýzy bez toho, aby sa v skutočnosti spustil plán analýzy. Spustením tohto testu overíte správne fungovanie miestneho servera Onsite Server a generovanie výkazov a e-mailových oznámení. Trvanie: Približne 3 – 4 minúty.

#### Postup

- Otvorte pripojený vstupný adresár a potom otvorte priečinok TestingData (Skúšobné údaje).
- Vytvorte kópiu jedného z nasledujúcich priečinkov, ktoré nájdete v priečinku TestingData:
  - Pre údaje NextSeq: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - Pre údaje NextSeqDx: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.

3. Premenujte kópiu priečinka pridaním prípony \_XXX. Prípona \_XXX predstavuje poradie skúšobného chodu sekvenovania. Ak napríklad existuje priečink s príponou \_002, premenujte novú kópiu na \_003.
4. Presuňte premenovaný priečink do vstupného priečinka.
5. Počkajte 3 – 5 minút, kým sa chod dokončí. Skontrolujte, či vám boli doručené nasledujúce e-mailové oznámenia:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Spustila sa analýza chodu sekvenovania)
  - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Pre chod sekvenovania sa vytvoril výkaz NIPT).
6. Priradte výkazy k názvu sekvenovania priradenému k priečinku.
7. Vo výstupnom priečinku otvorte priečink TestData\_NS\_CopyWorkflow alebo TestData\_NDx\_CopyWorkflow a skontrolujte jeden z nasledujúcich výkazov:
  - Pre NextSeq: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_H5KGJBGX9\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - Pre NextSeqDx: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
 Očakávaná veľkosť súboru je približne 7,1 Kb.
8. Presuňte skúšobný chod sekvenovania späť do priečinka TestingData (Skúšobné údaje). Tento postup pomáha sledovať počet chodov testu sekvenovania.

**POZNÁMKA** Ak chcete uvoľniť miesto, môžete odstrániť staré kópie súborov testov.

## Údaje z testu úplného chodu analýzy

Tento test vykoná úplný chod analýzy. Tento test spustíte, ak sa serveru nepodarilo vykonať spracovanie/analýzu údajov alebo ak uplynul časový limit. Trvanie: Približne 4 – 5 hodín.

### Postup

1. Otvorte pripojený vstupný adresár a potom otvorte priečink TestingData (Skúšobné údaje).
2. Premenujte nasledujúci priečink pridaním prípony \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun.  
Táto prípona sa postará o vytvorenie jedinečného názvu pre každý chod sekvenovania. Ak už daný chod má v názve príponu, premenujte priečink tak, že zvýšite číselnú hodnotu prípony o 1.
3. Presuňte premenovaný priečink do vstupného priečinka.
4. Počkajte približne 4 – 5 hodín, kým sa dokončí analýza. Skontrolujte, či vám boli doručené nasledujúce e-mailové oznámenia:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Spustila sa analýza chodu sekvenovania)
  - b. NIPTReport generated for Sequencing Run (Pre chod sekvenovania sa vytvoril výkaz NIPT).

5. Prirad'te výkazy k názvu sekvenovania priradenému k priečinku.
6. Vo výstupnom priečinku otvorte priečinok TestData\_NDx\_FullRun a skontrolujte nasledujúci výkaz:  
TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Očakávaná veľkosť súboru je približne 7,1 Kb.
7. Presuňte skúšobný chod sekvenovania späť do priečinka TestingData (Skúšobné údaje).

## Zdroje a literatúra

Z webovej lokality spoločnosti Illumina si možno stiahnuť túto dokumentáciu.

| Zdroj                                                                               | Popis                                                                                                                                              |
|-------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>Príbalový leták k testu VeriSeq NIPT Solution v2 (dokument č. 1000000078751)</i> | Definuje produkt a jeho určené použitie a poskytuje návod na použitie a postupy riešenia problémov.                                                |
| <i>Návod na obsluhu linky Microlab® STAR, Hamilton, ID dokumentu 624668</i>         | Poskytuje informácie o prevádzke a údržbe a technické špecifikácie automatizovaného prístroja na manipuláciu s kvapalinami Hamilton Microlab STAR. |

Ak chcete získať prístup k dokumentácii, možnosti stiahnuť si softvér, online školeniu alebo často kladeným otázkam, navštívte na webovej lokalite spoločnosti Illumina [stránky s podporou](#) pre produkt VeriSeq NIPT Solution v2.

## Skratky

| Skratka | Definícia                                                                           |
|---------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| BCL     | Súbor primárnej analýzy báz                                                         |
| CE-IVD  | Označenie zhody EC pre diagnostický produkt <i>in vitro</i>                         |
| cfDNA   | Mimobunková DNA                                                                     |
| DNA     | Kyselina deoxyribonukleová                                                          |
| DNS     | Systém názvov domén                                                                 |
| FASTQ   | Textový súbor na uchovávanie výstupných údajov nástrojov biologického sekvencovania |
| FF      | Fetálna frakcia                                                                     |
| FIFO    | First In, First Out                                                                 |
| iFACT   | Individuálny test spoľahlivosti aneuploidie plodu                                   |
| IP      | Internetový protokol                                                                |
| LIMS    | Systém riadenia laboratórnych údajov                                                |
| LLR     | Pomery pravdepodobnosti logaritmu                                                   |
| MAC     | Kontrola prístupu k médiám                                                          |
| NAS     | Pripojené sieťové úložisko                                                          |

| Skratka | Definícia                                                                                             |
|---------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NES     | Nevylúčené pracoviská                                                                                 |
| NGS     | Sekvenovanie novej generácie                                                                          |
| NIPT    | Neinvazívne prenatálne testovanie                                                                     |
| NTC     | Kontrola bez šablóny                                                                                  |
| NTP     | Network Time Protocol                                                                                 |
| PF      | Prechodový filter                                                                                     |
| QC      | Kontrola kvality                                                                                      |
| Regex   | Regulárny výraz. Sekvencia znakov, ktorú môžu použiť algoritmy párovania reťazcov na overenie údajov. |
| SCA     | Aneuploidia pohlavných chromozómov                                                                    |
| SDS     | Karty bezpečnostných údajov                                                                           |
| SHA1    | Secure Hash Algorithm 1                                                                               |
| SSL     | Certifikát Secure Sockets Layer                                                                       |

## Technická pomoc

Technickú pomoc vám poskytne technická podpora spoločnosti Illumina.

**Webová** [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

**lokalita:**

**E-mail:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

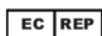
**Karty bezpečnostných údajov (SDS)** – k dispozícii na webovej lokalite spoločnosti Illumina na stránke [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

**Produktová dokumentácia** – k dispozícii na stiahnutie z webovej lokality [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



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

CE  
2797



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

**Austrálsky zadávateľ**

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

NA DIAGNOSTICKÉ ÚČELY IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Všetky práva vyhradené.

**illumina®**