

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Οδηγός λογισμικού

ΙΔΙΟΚΤΗΣΙΑ ΤΗΣ ILLUMINA

Αρ. εγγράφου 1000000067940 v08 ELL

Ιούνιος 2023

ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΧΡΗΣΗ IN VITRO.

Η χρήση αυτού του προϊόντος καλύπτεται από διπλώματα ευρεσιτεχνίας που ανήκουν στην Illumina, Inc. Η πληρωμή για το παρόν προϊόν παρέχει το περιορισμένο, μη μεταβιβάσιμο δικαίωμα χρήσης του προϊόντος για την προβλεπόμενη χρήση σύμφωνα με την τεκμηρίωση και τους λοιπούς σχετικούς όρους και προϋποθέσεις. Ένας αντιπροσωπευτικός, μη εξαντλητικός κατάλογος αυτών των διπλωμάτων ευρεσιτεχνίας βρίσκεται στη διεύθυνση www.illumina.com/patents. Κανένα δικαίωμα βάσει άλλου διπλώματος ευρεσιτεχνίας ή για οποιαδήποτε άλλη χρήση δεν μεταβιβάζεται ρητά, σιωπηρά ή κατ' επίκληση.

Το παρόν έγγραφο και τα περιεχόμενά του αποτελούν ιδιοκτησία της Illumina, Inc. και των συνδεδεμένων εταιρειών της («Illumina») και προορίζονται αποκλειστικά για τη συμβατική χρήση του πελάτη της σε συνδυασμό με τη χρήση του (-ων) προϊόντος(-ων) που περιγράφονται στο παρόν έγγραφο και για κανέναν άλλον σκοπό. Απαγορεύεται η χρήση ή η διανομή του παρόντος εγγράφου και των περιεχομένων του για οποιονδήποτε άλλον σκοπό ή/και άλλη κοινοποίηση, αποκάλυψη ή αναπαραγωγή τους με οποιονδήποτε τρόπο χωρίς την πρότερη έγγραφη συναίνεση της Illumina. Η Illumina δεν μεταβιβάζει διά του παρόντος εγγράφου καμία άδεια δυνάμει διπλώματος ευρεσιτεχνίας, εμπορικού σήματος, πνευματικού δικαιώματος ή δικαιωμάτων κοινού δικαίου της.

Οι οδηγίες στο παρόν έγγραφο πρέπει να τηρούνται αυστηρά και με ακρίβεια από ειδικευμένο και κατάλληλα εκπαιδευμένο προσωπικό, προκειμένου να διασφαλιστεί η ορθή και ασφαλή χρήση του(-ων) προϊόντος(-ων) που περιγράφονται στο παρόν. Όλα τα περιεχόμενα του παρόντος εγγράφου πρέπει να αναγνωσθούν και να γίνουν πλήρως κατανοητά πριν από τη χρήση του(-ων) εν λόγω προϊόντος(-ων).

ΣΕ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΜΗ ΠΛΗΡΟΥΣ ΑΝΑΓΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΤΗΡΗΣΗΣ ΜΕ ΑΚΡΙΒΕΙΑ ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ ΠΟΥ ΠΕΡΙΕΧΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΠΑΡΟΝ, ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΠΡΟΚΛΗΘΕΙ ΖΗΜΙΑ ΣΤΟ(-Α) ΠΡΟΪΟΝ(-ΤΑ), ΤΡΑΥΜΑΤΙΣΜΟΣ ΑΤΟΜΩΝ, ΣΥΜΠΕΡΙΛΑΜΒΑΝΟΜΕΝΩΝ ΤΩΝ ΧΡΗΣΤΩΝ Ή ΑΛΛΩΝ, ΚΑΘΩΣ ΚΑΙ ΑΛΛΗ ΥΛΙΚΗ ΖΗΜΙΑ, ΚΑΙ ΘΑ ΚΑΤΑΣΤΕΙ ΑΚΥΡΗ Η ΕΓΓΥΗΣΗ ΠΟΥ ΙΣΧΥΕΙ ΓΙΑ ΤΟ(-Α) ΠΡΟΪΟΝ(-ΤΑ).

Η ILLUMINA ΔΕΝ ΑΝΑΛΑΜΒΑΝΕΙ ΚΑΜΙΑ ΕΥΘΥΝΗ ΠΟΥ ΑΠΟΡΡΕΕΙ ΑΠΟ ΕΣΦΑΛΜΕΝΗ ΧΡΗΣΗ ΤΟΥ(-ΩΝ) ΠΡΟΪΟΝΤΟΣ(-ΤΩΝ) ΠΟΥ ΠΕΡΙΓΡΑΦΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΠΑΡΟΝ [ΣΥΜΠΕΡΙΛΑΜΒΑΝΟΜΕΝΩΝ ΤΩΝ ΕΞΑΡΤΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ(-ΟΥΣ) Ή ΤΟΥ ΛΟΓΙΣΜΙΚΟΥ].

© 2023 Illumina, Inc. Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος.

Όλα τα εμπορικά σήματα είναι ιδιοκτησία της Illumina, Inc. ή των αντίστοιχων κατόχων τους. Για συγκεκριμένες πληροφορίες σχετικά με τα σήματα κατατεθέντα, ανατρέξτε στην ιστοσελίδα www.illumina.com/company/legal.html.

Ιστορικό αναθεώρησης

Έγγραφο	Ημερομηνία	Περιγραφή αλλαγής
Αρ. εγγράφου 1000000067940 v08	Ιούνιος 2023	Αφαιρέθηκαν οι περιγραφές των φύλλων δειγμάτων για υβριδικές παρτίδες για ευθυγράμμιση με τη λειτουργικότητα του λογισμικού.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 v07	Φεβρουάριος 2023	<p>Τροποποιήθηκαν οι επιλογές διαμόρφωσης του διακομιστή για την ενίσχυση της ασφάλειας. Η αλλαγή του κωδικού πρόσβασης αυτοματισμού στο ML-STAR απαιτεί επιτόπια επίσκεψη από το προσωπικό επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina. Αποσαφηνίστηκαν οι κατευθυντήριες γραμμές για την προσθήκη πληροφοριών γραμμωτού κωδικού στα φύλλα δειγμάτων εισόδου και για τη μεταφόρτωση φύλλων δειγμάτων για υβριδικές παρτίδες. Ενημερώθηκαν οι οδηγίες για τη δημιουργία ονόματος χρήστη.</p> <p>Αφαιρέθηκε η αναφορά στο πεδίο Network Password (Κωδικός πρόσβασης δικτύου) από τις οδηγίες διαμόρφωσης του διακομιστή. Ενημερώθηκε το παράδειγμα που παρέχεται για την ανωμαλία μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού.</p>

Έγγραφο	Ημερομηνία	Περιγραφή αλλαγής
Αρ. εγγράφου 1000000067940 v07	Φεβρουάριος 2023	Προστέθηκε κανόνας ταξινόμησης για το πεδίο anomaly_description (περιγραφή ανωμαλίας). Για τις ανωμαλίες εντός του ίδιου χρωμοσώματος, οι ανευπλοειδίες ολόκληρων χρωμοσωμάτων έρχονται πριν από τις μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς. Προστέθηκαν οι στήλες Τύπος και Regex στις Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων και στις Αναφορές επεξεργασίας. Ενημέρωση της διατύπωσης σε όλο το έγγραφο για να βελτιωθεί η σαφήνεια.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.06	Αύγουστος 2021	Ενημέρωση της διεύθυνσης εξουσιοδοτημένου εκπροσώπου για την ΕΕ.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.05	Σεπτέμβριος 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Προστέθηκαν οδηγίες για τις νέες λειτουργίες κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας και κωδικού πρόσβασης δικτύου. • Ενημερώθηκε η ενότητα Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού με πιο αναλυτικές οδηγίες. • Προστέθηκε βήμα για την εισαγωγή κωδικού πρόσβασης δικτύου και μια υπενθύμιση για τη δημιουργία πιστοποιητικού στην ενότητα Διαμόρφωση διακομιστή για το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών.

Έγγραφο	Ημερομηνία	Περιγραφή αλλαγής
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.05	Σεπτέμβριος 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Ενημερώθηκε η αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή ώστε να υποδεικνύει δικαιώματα χρήστη μόνο για τον διαχειριστή και ενημερώθηκε η συμβατότητα έκδοσης SMB. • Προστέθηκε αναφορά στην κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας στην ενότητα Αρχαιοθέτηση δεδομένων για τον επιτόπιο διακομιστή. • Προστέθηκε σημείωση στην εισαγωγή του περιβάλλοντος εργασίας Web του λογισμικού προσδιορισμού που υποδεικνύει ότι το λογισμικό δεν είναι προσβάσιμο μέσω κινητών συσκευών. • Προστέθηκαν διευκρινιστικές σημειώσεις σχετικά με την κεφαλαιοποίηση του κειμένου εξόδου στην αναφορά NIPT. • Ενημερώθηκε η παρουσίαση των πληροφοριών σχετικά με τις επιλογές τιμών για καλύτερη αναγνωσιμότητα από τον άνθρωπο στην ενότητα Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων. • Ενημερώθηκε η σύμβαση ονοματοδοσίας για το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών, ώστε να εμφανίζεται παντού με συνέπεια το πλήρες όνομα του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT.

Έγγραφο	Ημερομηνία	Περιγραφή αλλαγής
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.04	Φεβρουάριος 2020	<ul style="list-style-type: none"> Ενημερώθηκαν τα θέματα Εισαγωγή φύλλου δειγμάτων και Μεταφόρτωση φύλλου δειγμάτων για να διευκρινιστεί ο περιορισμός της λειτουργικότητας της μεταφόρτωσης φύλλου δειγμάτων. Ενημερώθηκαν οι διευθύνσεις του Αυστραλού χορηγού και της Illumina Ολλανδίας.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.03	Οκτώβριος 2019	<ul style="list-style-type: none"> Προστέθηκε μια ενότητα Περιβαλλοντικές εκτιμήσεις για τον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ. 2. Ενημερώθηκε η παρουσίαση των αποτελεσμάτων για ανωμαλία χρωμοσωμάτων φύλου στην ενότητα Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων του Παραρτήματος Β ώστε να ταιριάζει με την παρουσίαση που εμφανίζεται στην αναφορά NIPT.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.02	Απρίλιος 2019	Προστέθηκε λεπτομέρεια στις αναφορές NIPT και τις συμπληρωματικές αναφορές ώστε να ευθυγραμμίζονται με το εκπαιδευτικό υλικό.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.01	Φεβρουάριος 2019	Έκδοση του Οδηγού Λογισμικού VeriSeq NIPT Solution v2 για χρήση από τους πελάτες.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.00	Νοέμβριος 2018	Αρχική έκδοση μόνο για εσωτερική χρήση.

Πίνακας περιεχομένων

Ιστορικό αναθεώρησης	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Εισαγωγή	1
Αρχιτεκτονική συστήματος	2
Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT	4
Εισαγωγή	4
Μέθοδος VeriSeq NIPT	4
Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT	5
Εισαγωγή φύλλου δείγματος	8
Ορισμός δείγματος, παρτίδας και δεξαμενής ως μη έγκυρα	12
Μεταφόρτωση φύλλου δειγμάτων	14
Ακύρωση δείγματος	15
Υπηρεσίες VeriSeq NIPT	15
Έναρξη υπηρεσιών VeriSeq NIPT	15
Αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς	20
Εισαγωγή	20
Δεξαμενή αλληλούχισης	20
Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων	20
Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης	21
Περιορισμοί κίνησης δικτύου	21
VeriSeq NIPT Local Run Manager	22
Λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2	23

Εισαγωγή	23
Στοιχεία του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT	24
Εργασίες λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT	25
Χειριστής αλληλούχισης	28
Χειριστής διαδικασίας ανάλυσης	28
Περιβάλλον εργασίας χρήστη Web	29
Συμφωνία άδειας χρήσης τελικού χρήστη	30
Διαμόρφωση του περιβάλλοντος εργασίας Web	30
Σύνδεση στο περιβάλλον εργασίας web	31
Ο πίνακας εργαλείων	32
Διαχείριση χρηστών	34
Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου	36
Διαμόρφωση ρυθμίσεων δικτύου και πιστοποιητικών	37
Διαμόρφωση ειδοποιήσεων email συστήματος	40
Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας	41
Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου	42
Αποσύνδεση	43
Ανάλυση και αναφορές	44
Αποπολύπλεξη και παραγωγή FASTQ	44
Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης	45
Εκτιμήσεις εμβρυϊκού κλάσματος	45
Στατιστικά στοιχεία που χρησιμοποιούνται στην τελική βαθμολόγηση	46
Ποιοτικός έλεγχος ανάλυσης	47
Ποιοτικός έλεγχος δειγμάτων NTC	47
Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2	47
Τοπικός δίσκος	48
Τοπική βάση δεδομένων	48
Αρχειοθέτηση δεδομένων	49
Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή	50
Επανεκκίνηση του διακομιστή	51
Τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή	51
Ανάκτηση λειτουργίας μετά από απροσδόκητη απενεργοποίηση	52
Περιβαλλοντικά ζητήματα	52
Μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου	53

Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης	53
Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχησης	54
Αναφορές συστήματος	56
Εισαγωγή	56
Εξερχόμενα αρχεία	56
Δομή αρχείου αναφορών	56
Περίληψη αναφορών του συστήματος	58
Συμβάντα δημιουργίας αναφορών	60
Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων	63
Αναφορά NIPT	63
Συμπληρωματική αναφορά	74
Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου	83
Αναφορά ακύρωσης δείγματος	84
Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής	84
Αναφορές επεξεργασίας	85
Αναφορά προετοιμασίας παρτίδας	85
Αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης	86
Αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης	87
Αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης	88
Αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης	89
Αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης	90
Library Process Log (Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης)	90
Αναφορά δεξαμενής	92
Αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης	92
Αναφορά αλληλούχησης	93
Αναφορά αποτυχίας ανάλυσης	94
Αντιμετώπιση προβλημάτων	95
Εισαγωγή	95
Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού	95
Ειδοποιήσεις προόδου	95

Ειδοποιήσεις ορισμού ως μη έγκυρου	97
Ειδοποιήσεις ανακτήσιμων σφαλμάτων	99
Ειδοποιήσεις μη αποκαταστάσιμων σφαλμάτων	109
Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών	115
Προβλήματα του συστήματος	117
Δοκιμές επεξεργασίας δεδομένων	117
Δοκιμή του διακομιστή	117
Δεδομένα εκτέλεσης δοκιμής πλήρους ανάλυσης	118
Πηγές και βιβλιογραφικές αναφορές	120
Ακρώνυμα	120
Τεχνική βοήθεια	121

VeriSeq NIPT Solution v2

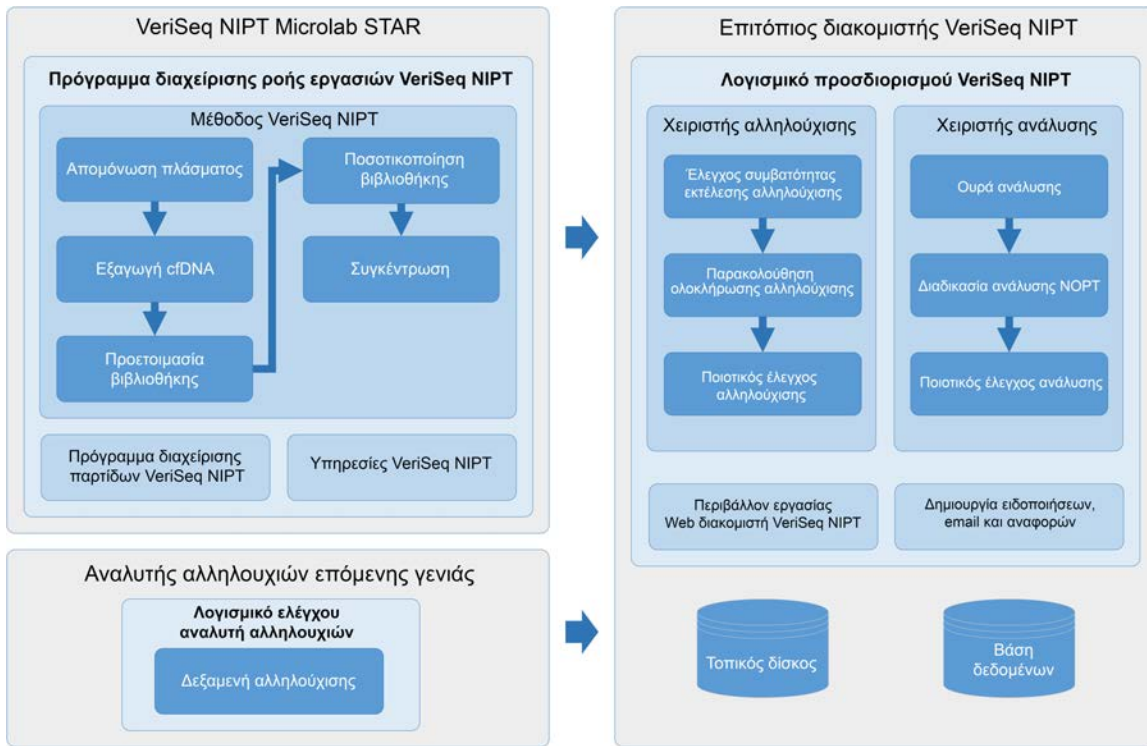
Εισαγωγή

Το VeriSeq NIPT Solution v2 είναι μια διαγνωστική εξέταση *in vitro* για χρήση ως έλεγχος με βάση αλληλούχηση για την ανίχνευση εμβρυϊκών γενετικών ανωμαλιών σε ολόκληρο το γονιδίωμα από δείγματα μητρικού περιφερικού ολικού αίματος σε έγκυες γυναίκες που βρίσκονται τουλάχιστον στη 10η εβδομάδα της κύησης. Η εξέταση προσφέρει δύο επιλογές για τους τύπους προσυμπτωματικού ελέγχου: τη βασική εξέταση ανίχνευσης και την εξέταση ανίχνευσης σε ολόκληρο το γονιδίωμα. Η βασική εξέταση ανίχνευσης παρέχει πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση ανευπλοειδίας μόνο των χρωμοσωμάτων 21, 18, 13, X και Y. Οι εξετάσεις ανίχνευσης σε ολόκληρο το γονιδίωμα παρέχουν πληροφορίες σχετικά με διπλασιασμούς και μερικές διαγραφές για όλα τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα και την κατάσταση ανευπλοειδίας για όλα τα χρωμοσώματα. Και οι δύο τύποι προσυμπτωματικού ελέγχου προσφέρουν επιλογή να ζητηθεί αναφορά της ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων του φύλου (SCA). Με οποιονδήποτε από τους δύο τύπους προσυμπτωματικού ελέγχου, αυτό το προϊόν δεν πρέπει να χρησιμοποιείται ως αποκλειστική βάση για τη διάγνωση ή τη λήψη άλλων αποφάσεων διαχείρισης της εγκυμοσύνης.

Η αρχιτεκτονική του συστήματος VeriSeq NIPT Solution v2 αποτελείται από τα ακόλουθα στοιχεία:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Ένα αυτοματοποιημένο όργανο χειρισμού υγρών στο οποίο χρησιμοποιείται το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT και τα κιτ προετοιμασίας δειγμάτων VeriSeq NIPT για την προετοιμασία και την παρακολούθηση δειγμάτων βιβλιοθήκης. Το ML STAR χρησιμοποιεί το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 για να προετοιμάσει δείγματα που προορίζονται για ανάλυση, σύμφωνα με τις οδηγίες χρήσης που παρέχονται στο *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution v2)* (αρ. εγγράφου 1000000078751).
- **Όργανο αλληλούχησης επόμενης γενιάς (NGS, Next-Generation Sequencer)**—Ένα όργανο αλληλούχησης ολόκληρου του γονιδιώματος που παρέχει δημιουργία και αλληλούχηση συστάδων στο όργανο. Το λογισμικό ελέγχου παρέχει τα βήματα για τη ρύθμιση μιας εκτέλεσης αλληλούχησης και παράγει αναγνώσεις αλληλούχησης για όλα τα δείγματα στην ποσοτικοποιημένη δεξαμενή βιβλιοθήκης.
- **Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2**—Ένας διακομιστής που φιλοξενεί το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT, έκδ.2 και αποθηκεύει δεδομένα για την ανάλυση δεδομένων αλληλούχησης συζευγμένων άκρων. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT παρακολουθεί και αναλύει διαρκώς τα δεδομένα αλληλούχησης και παράγει αποτελέσματα δειγμάτων, αναφορές επεξεργασίας και ειδοποιήσεις.

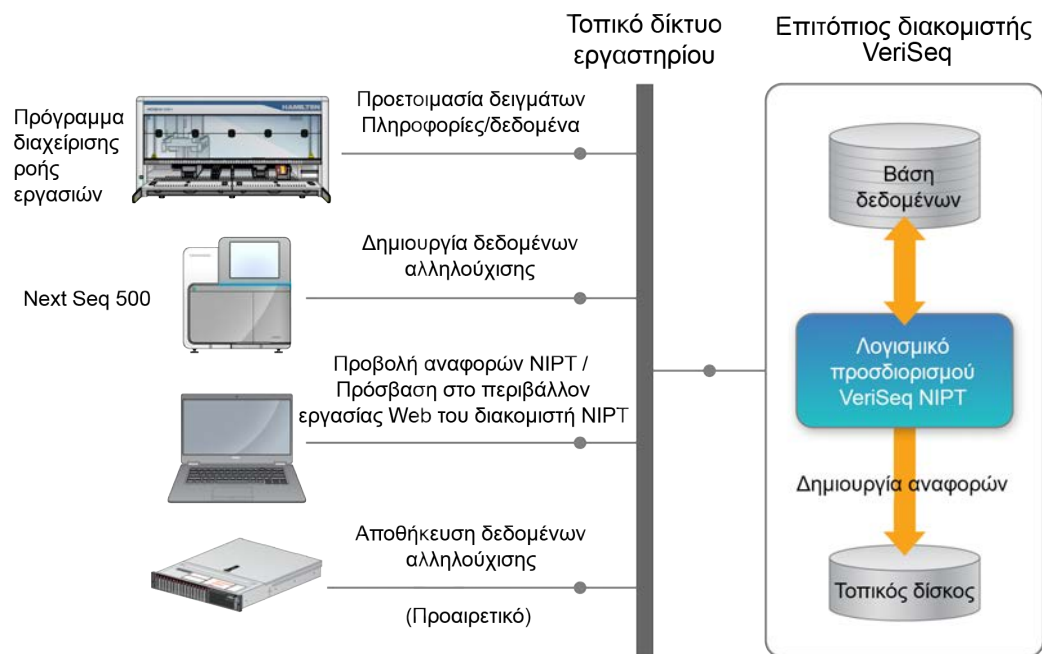
Εικόνα 1 Στοιχεία του VeriSeq NIPT Solution v2



Αρχιτεκτονική συστήματος

Το VeriSeq NIPT Solution v2 χρησιμοποιεί το τοπικό δίκτυο του εργαστηρίου (LAN) για να συνδέσει όλο τον εξοπλισμό του συστήματος με το ίδιο υποδίκτυο. Η χρήση του LAN παρέχει ευέλικτη τοποθέτηση του εξοπλισμού και επεκτάσιμη απόδοση με τη σύνδεση πρόσθετων οργάνων ή/και σταθμών εργασίας ML STAR. Η ακόλουθη εικόνα παρέχει μια επισκόπηση της αρχιτεκτονικής του συστήματος.

Εικόνα 2 Επισκόπηση της αρχιτεκτονικής του VeriSeq NIPT Solution v2



Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT

Εισαγωγή

Το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT είναι εγκατεστημένο στο ML STAR και παρέχει ένα απλό και εύχρηστο γραφικό περιβάλλον εργασίας χρήστη που αυτοματοποιεί την προετοιμασία δειγμάτων αίματος σύμφωνα με το VeriSeq NIPT Solution v2. Το πρόγραμμα διαχείρισης της ροής εργασιών VeriSeq NIPT διατηρεί μια σύνδεση δεδομένων με τον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ. 2 για τους σκοπούς της επεξεργασίας δεδομένων, της αποθήκευσης, της παρακολούθησης δειγμάτων και της επιβολής της λογικής ροής εργασιών.

Το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT παρέχει πρόσβαση στις ακόλουθες μονάδες λογισμικού, γνωστές ως μεθόδους:

- Μέθοδος VeriSeq NIPT
- Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT
- Υπηρεσίες VeriSeq NIPT

Μέθοδος VeriSeq NIPT

Η μέθοδος VeriSeq NIPT (μέθοδος) κατευθύνει την αυτοματοποιημένη επεξεργασία δειγμάτων στο ML STAR. Η μέθοδος πραγματοποιεί τα παρακάτω βήματα επεξεργασίας:

- **Απομόνωση πλάσματος**—Μεταφέρει 1 ml απομονωμένου πλάσματος από έναν σωλήνα δειγματοληψίας. Η λογική της επεξεργασίας δημιουργεί μια παρτίδα με το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT. Κάθε παρτίδα περιέχει δεδομένα δείγματος, συμπεριλαμβανομένου του γραμμωτού κωδικού δείγματος, του τύπου δείγματος, του τύπου προσυμπτωματικού ελέγχου, της θέσης του βοθρίου και της σήμανσης αναφοράς φύλου.
- **Εξαγωγή DNA ελεύθερου κυττάρων (cfDNA)**—Καθαρίζει το cfDNA από 900 μl πλάσματος.
- **Προετοιμασία βιβλιοθήκης**—Δημιουργεί βιβλιοθήκες από κεκαθαρμένο cfDNA που είναι έτοιμες για αλληλούχιση. Οι βιβλιοθήκες περιλαμβάνουν μοναδικά ευρετήρια για κάθε δείγμα που περιλαμβάνεται στην παρτίδα.
- **Ποσοτικοποίηση βιβλιοθήκης**—Προσδιορίζει τη συγκέντρωση cfDNA χρησιμοποιώντας μια φθορίζουσα χρωστική παρεμβολής σε μορφή μικροπλάκας 384 βοθρίων. Η πλάκα περιλαμβάνει μια σημασμένη πρότυπη καμπύλη DNA και αντίγραφα κάθε δείγματος της παρτίδας. Το σύστημα χρησιμοποιεί τις ακατέργαστες ενδείξεις φθορισμού από τη συσκευή ανάγνωσης μικροπλάκων και υπολογίζει τις συγκεντρώσεις των δειγμάτων με βάση την πρότυπη καμπύλη.

- **Συγκέντρωση και κανονικοποίηση**—Συνδυάζει βιβλιοθήκες σε μεμονωμένες δεξαμενές για αλληλούχιση. Το σύστημα χρησιμοποιεί τις συγκεντρώσεις που έχουν ήδη καθοριστεί για να υπολογίσει τους κατάλληλους όγκους μεταφοράς για κάθε δείγμα στη δεξαμενή που είναι έτοιμη για αλληλούχιση.

Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT

Το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT διαχειρίζεται την κατάσταση των δειγμάτων, των παρτίδων και των δεξαμενών μέσω του περιβάλλοντος χρήστη. Το σύστημα επιτρέπει την παρακολούθηση δειγμάτων σε πολλαπλά συστήματα χειρισμού υγρών και οργάνων αλληλούχισης και μέσω της διαδικασίας ανάλυσης. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τις διαδικασίες επεξεργασίας δειγμάτων, ανατρέξτε στο VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution v2) (αρ. εγγράφου 1000000078751).

Μπορείτε να διαχειριστείτε δείγματα εντός της ροής εργασιών μέσα από τρεις διαφορετικές κατηγορίες, που αναφέρονται ως objects (αντικείμενα): Αυτά τα αντικείμενα περιγράφονται στον ακόλουθο πίνακα.

Αντικείμενο	Περιγραφή
Δείγμα	Αποτέλεσμα μιας εφάπαξ λήψης 1 ml πλάσματος από έναν μόνο σωλήνα αίματος. Τα δείγματα συνδέονται με τον γραμμωτό κωδικό του σωλήνα αίματος (τον γραμμωτό κωδικό δείγματος) και την παρτίδα.
Παρτίδα	Πλάκα 24, 48 ή 96 δειγμάτων που έχουν υποβληθεί σε επεξεργασία με τη διαδικασία εξαγωγής cfDNA και προετοιμασίας βιβλιοθήκης.
Δεξαμενή	Κανονικοποιημένος και αραιωμένος όγκος βιβλιοθηκών διπλού ευρετηρίου, έτοιμων για το όργανο. Κάθε δεξαμενή αποτελείται από έως και 48 δείγματα.

Ο παρακάτω πίνακας περιγράφει τις ενέργειες που μπορούν να εφαρμοστούν στα αντικείμενα κατά την επεξεργασία.

Ενέργεια	Αντικείμενο	Αναφορά που δημιουργείται	Περιγραφή
Ορισμός ως μη έγκυρο	Δείγμα	Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου	Ο χρήστης επισημαίνει ότι το δείγμα δεν είναι πλέον έγκυρο για επεξεργασία. Δεν δημιουργείται κανένα αποτέλεσμα δοκιμής για δείγματα που έχουν οριστεί ως μη έγκυρα. Παράδειγμα: Ορατή μεταφορά κυττάρων αίματος στη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος.
	Παρτίδα	Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης	Ο χρήστης επισημαίνει ότι η παρτίδα δεν είναι πλέον έγκυρη. Εάν πραγματοποιηθεί ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης πριν από τη δημιουργία δεξαμενής, όλα τα δείγματα ορίζονται ως μη έγκυρα. Παράδειγμα: Πλάκα που έχει πέσει ή έχει χρησιμοποιηθεί με άλλον εσφαλμένο τρόπο.
	Δεξαμενή	Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης	Ο χρήστης επισημαίνει ότι η δεξαμενή δεν είναι πλέον έγκυρη. Ύστερα από δύο ορισμούς μιας δεξαμενής ως μη έγκυρης, όλα τα δείγματα που περιλαμβάνονται στη δεξαμενή ορίζονται ως μη έγκυρα. Παράδειγμα: Όλος ο όγκος της δεξαμενής χρησιμοποιήθηκε κατά τη διάρκεια δύο αποτυχιών αλληλούχησης.

Ενέργεια	Αντικείμενο	Αναφορά που δημιουργείται	Περιγραφή
Αποτυχία ποιοτικού ελέγχου	Δείγμα	Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου	Το VeriSeq NIPT Solution v2 επεσήμανε αυτόματα ένα δείγμα ως μη έγκυρο λόγω σφάλματος μιας συγκεκριμένης μέτρησης ποιοτικού ελέγχου (QC) ή λόγω σφάλματος χειρισμού υγρών που έχει ανιχνευτεί από το σύστημα.
	Παρτίδα	Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης	Το VeriSeq NIPT Solution v2 επεσήμανε αυτόματα μια ολόκληρη παρτίδα ως μη έγκυρη. Παράδειγμα: Σφάλμα συστήματος στη διάρκεια χειρισμού υγρών.
Ακύρωση	Δείγμα	Ακύρωση δείγματος	Η διαχείριση του εργαστηρίου επεσήμανε ένα δείγμα ως ακυρωμένο. Δεν δημιουργήθηκε αποτέλεσμα δοκιμής.
Επεξεργασία χαρακτηριστικών δείγματος	Δείγμα	Αναφορές φύλου	Επισημάνθηκε αναφορά φύλου από τον χρήστη ως Yes (Ναι), No (Όχι) ή SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ναι)—Παράγεται το φύλο του δείγματος. • No (Όχι)—Δεν παράγεται το φύλο του δείγματος. • SCA—Αναφέρονται μόνο ανευπλοειδίες χρωμοσωμάτων φύλου.

Ενέργεια	Αντικείμενο	Αναφορά που δημιουργείται	Περιγραφή
Επεξεργασία χαρακτηριστικών δείγματος	Δείγμα	Τύπος δείγματος	Ο τύπος δείγματος επισημαίνεται από τον χρήστη ως Singleton (Μονήρης), Twin (Δίδυμα), Control (Μάρτυρας) ή No Template Control (NTC) (αρνητικός μάρτυρας ελέγχου). Ο καθορισμός του τύπου του δείγματος επηρεάζει άμεσα στην ανάλυση της δοκιμής. Για να διασφαλίσετε ακριβή αποτελέσματα μια δοκιμής, ο τύπος δείγματος πρέπει να είναι ακριβής.
	Δείγμα	Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου	Ο τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου επισημαίνεται από τον χρήστη ως basic (βασικός) (21, 18, 13, X και Y) ή genomewide (ολόκληρο το γονιδίωμα) (όλα τα χρωμοσώματα).

Μετά από μια ενέργεια ορισμού ως μη έγκυρου, αποτυχίας ποιοτικού ελέγχου ή ακύρωσης, το αντικείμενο δεν υποβάλλεται σε περαιτέρω επεξεργασία. Τα συστήματα διαχείρισης πληροφοριών εργαστηρίου (LIMS) μπορούν να χρησιμοποιούν αναφορές ορισμού δειγμάτων ως μη έγκυρων για να υποδεικνύουν την επανεπεξεργασία του δείγματος από τον σωλήνα αιμοληψίας.

Εισαγωγή φύλλου δείγματος

Το φύλλο εισαγωγής δείγματος παρέχει πληροφορίες σχετικά με το δείγμα του ασθενούς, συμπεριλαμβανομένου του τύπου του δείγματος και της κατάστασης αναφοράς των χρωμοσωμάτων φύλλου. Το σύστημα απαιτεί πλήρεις πληροφορίες για το δείγμα προτού δημιουργηθούν δεξαμενές αλληλούχησης.

Το φύλλο δείγματος εισόδου πρέπει να είναι ένα αρχείο κειμένου οριοθετημένο με στηλοθέτες (*.txt). Τα ονόματα των στηλών των επικεφαλίδων στο αρχείο πρέπει να συμφωνούν με τα ονόματα των στηλών επικεφαλίδων όπως ακριβώς εμφανίζονται στον ακόλουθο πίνακα.

Στήλη επικεφαλίδας	Τύπος δεδομένων	Απαίτηση	Περιγραφή
batch_name	Συμβολοσειρά/Κενό	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει το όνομα παρτίδας του δείγματος. Πρέπει να ταιριάζει με το όνομα της παρτίδας που έχει εισαχθεί στη μέθοδο κλήσης (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών) για να επιβεβαιωθεί ότι το φύλλο δείγματος εισόδου σχετίζεται με τη σωστή παρτίδα. Υπάρχει μέγιστο όριο 26 χαρακτήρων. Η στήλη μπορεί να παραμείνει κενή. Τα φύλλα δειγμάτων χωρίς στήλη batch_name (όνομα παρτίδας) δεν θα γίνονται δεκτά.
sample_barcode	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Γραμμωτοί κωδικοί σε σωληνάρια δείγματος αίματος που φορτώνονται στο ML STAR. Εάν χρησιμοποιείται ακέραιος αριθμός ως γραμμωτός κωδικός δείγματος, δεν πρέπει να υπερβαίνει τα 15 ψηφία. Ένας αλφαριθμητικός γραμμωτός κωδικός δείγματος μπορεί να έχει μέγιστο αριθμό 32 χαρακτήρων. Χρησιμοποιείτε μόνο αριθμούς, παύλες (-) και κάτω παύλες (_). Ο γραμμωτός κωδικός δείγματος είναι χωρίς διάκριση πεζών-κεφαλαίων. Οι γραμμωτοί κωδικοί με διάκριση πεζών-κεφαλαίων δεν θεωρούνται μοναδικοί. Ο γραμμωτός κωδικός του δείγματος πρέπει να είναι μοναδικός και να μην διαφέρει μόνο ως προς τα κεφαλαία. Για παράδειγμα, τα ονόματα δειγμάτων Sample01 και sample01 δεν είναι μοναδικά.

Στήλη επικεφαλίδας	Τύπος δεδομένων	Απαίτηση	Περιγραφή
sample_type	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει τον τύπο δείγματος για ανάλυση. Οι επιτρεπόμενες τιμές είναι Singleton (Μονήρης), Twin (Δίδυμα), Control (Μάρτυρας) και NTC (Αρνητικός μάρτυρας ελέγχου).
sex_chromosomes (χρωμοσώματα φύλου)	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει την αναφορά των χρωμοσωμάτων φύλου του εμβρύου. Οι επιτρεπόμενες τιμές είναι yes (να γίνει αναφορά), no (να μην γίνει αναφορά) και sca (να γίνει αναφορά μόνο για ανευπλοειδίες χρωμοσωμάτων φύλου).
screen_type	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει τον τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου για ανάλυση. Οι επιτρεπόμενες τιμές είναι "basic" (βασικό) και "genomewide" (ολόκληρο το γονιδίωμα).

Το φύλλο δείγματος εισόδου μεταφορτώνεται κατά τη διάρκεια της απομόνωσης ή της συγκέντρωσης πλάσματος και μπορεί να μεταφορτωθεί με τη χρήση του προγράμματος διαχείρισης παρτίδων. Το σύστημα εφαρμόζει αυτόματα γραμμωτούς κωδικούς, τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου, τύπο δείγματος και αναφορά φύλου για τα NTC. Απαιτούνται διαφορετικές πληροφορίες ανάλογα με το εάν το φύλλο δείγματος μεταφορτώνεται κατά τη διάρκεια της απομόνωσης ή της συγκέντρωσης πλάσματος. Οι πληροφορίες του δείγματος επιβεβαιώνονται κατά τη διαδικασία φόρτωσης του δείγματος. Τα δείγματα που μεταφορτώνονται κατά τη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος μπορούν να περιλαμβάνουν έναν πλήρη κατάλογο δειγμάτων ή ένα υποσύνολο δειγμάτων. Κατά τη διάρκεια της συγκέντρωσης, το σύστημα ζητά κάθε πληροφορία δείγματος που λείπει και δεν έχει μεταφορτωθεί κατά την απομόνωση πλάσματος, ακόμη και για τα NTC (δηλ. χρωμόσωμα φύλου και τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου).



ΠΡΟΣΟΧΗ

Για την αποφυγή σφαλμάτων, μην συμπεριλάβετε στο φύλλο δειγμάτων πληροφορίες για το δείγμα ή σειρές για τα NTC κατά τη διάρκεια του βήματος απομόνωσης πλάσματος.

Μπορείτε να ελέγξετε τη φόρτωση δειγμάτων για όλα τα δείγματα σε μια παρτίδα που παράγεται από το LIMS ή για συγκεκριμένα δείγματα που απαιτούν επανεξέταση. Εάν φορτώνετε δείγματα για σκοπούς επανεξέτασης, συμπληρώστε τις υπόλοιπες ανοικτές θέσεις με διαθέσιμα δείγματα.

Επιλέξτε μία από τις ακόλουθες στρατηγικές για τη χρήση φύλλων δειγμάτων:

- Προκαθορισμένες παρτίδες (παρτίδες που δημιουργούνται από το LIMS)
- Παρτίδες ad hoc (παρτίδες που έχουν δημιουργηθεί από το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT)

Προκαθορισμένες παρτίδες

Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε το LIMS για να δημιουργήσετε παρτίδες πριν από την έναρξη της επεξεργασίας των δειγμάτων. Στις προκαθορισμένες παρτίδες, όλα τα δείγματα συσχετίζονται ήδη με μια παρτίδα πριν φορτωθούν στο ML STAR. Το φύλλο δειγμάτων που μεταφορτώνεται στη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος περιλαμβάνει κάθε δείγμα της παρτίδας μαζί με όλες τις πληροφορίες του δείγματος. Τα φύλλα δειγμάτων για παρτίδες που δημιουργούνται σε ένα LIMS πρέπει να περιλαμβάνουν τιμές στη στήλη Batch ID (Αναγνωριστικό παρτίδας). Η συμπερίληψη του αναγνωριστικού παρτίδας βοηθά να διασφαλίζεται ότι έχει εισαχθεί χειροκίνητα το σωστό όνομα αναγνωριστικού παρτίδας στο Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών στην αρχή της επεξεργασίας.

Η προκαθορισμένη προσέγγιση παρτίδας κλειδώνει τα ακριβή δείγματα που έχουν φορτωθεί, επειδή το σύστημα απαιτεί όλα τα δείγματα στο φύλλο δειγμάτων να βρίσκονται στην παρτίδα. Δεν απαιτούνται περαιτέρω πληροφορίες. Το εργαστήριο μπορεί να προχωρήσει στην τελική αναφορά χωρίς πρόσθετη εισαγωγή δεδομένων.

Τα χαρακτηριστικά και οι απαιτήσεις της προσέγγισης προκαθορισμένων παρτίδων έχουν ως εξής.

- Επιτρέπει τον πλήρη έλεγχο των περιεχομένων της παρτίδας.
- Εμποδίζει τη φόρτωση των ανεπιθύμητων δειγμάτων.
- Απαιτεί ένα σύστημα για τη δημιουργία παρτίδων από το αποθετήριο (προηγμένο LIMS).
- Μπορεί να απαιτεί προσωπικό εργαστηρίου για την ανάκτηση των σωστών δειγμάτων από την αποθήκευση. Εναλλακτικά, απαιτεί προηγμένο σύστημα αποθήκευσης δειγμάτων.

Παρτίδες ad hoc

Μπορείτε να δημιουργήσετε παρτίδες στο εργαστήριο με τη φυσική συλλογή σωληναρίων δείγματος και τη φόρτωσή τους στο ML STAR κατά τη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος. Δεν απαιτείται προηγούμενη συσχέτιση δείγματος με παρτίδα. Εσείς καθορίζετε ποια δείγματα θα συμπεριληφθούν στην παρτίδα.

Όταν σας ζητηθεί από το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών, επιλέξτε **No Sample Sheet** (Χωρίς φύλλο δειγμάτων) κατά την απομόνωση πλάσματος. Το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών συσχετίζει τα φορτωμένα δείγματα με το αναγνωριστικό παρτίδας που έχει εισαχθεί χειροκίνητα και παράγει μια αναφορά έναρξης παρτίδας.

Τα χαρακτηριστικά και οι απαιτήσεις της προσέγγισης κατά παρτίδες ad hoc έχουν ως εξής.

- Δεν απαιτείται LIMS ή φύλλο δειγμάτων.
- Μπορείτε να τροποποιήσετε την αναφορά προετοιμασίας παρτίδας με πληροφορίες σχετικά με τον τύπο δείγματος, τον τύπο οθόνης και την αναφορά φύλου για μεταφόρτωση στη διάρκεια της συγκέντρωσης. Μπορείτε να προσθέσετε δείγματα ανά πάσα στιγμή.
- Δεν υπάρχει αυτοματοποιημένος έλεγχος των δειγμάτων που περιλαμβάνονται στην παρτίδα. Μπορείτε να φορτώσετε ένα ανεπιθύμητο δείγμα.
- Τα δεδομένα δείγματος πρέπει να μεταφορτώνονται στη διάρκεια της συγκέντρωσης.

Επεξεργασία χαρακτηριστικών δείγματος

Πριν από την έναρξη μιας εκτέλεσης αλληλούχισης, μπορείτε να χρησιμοποιήσετε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT για να αλλάξετε τα χαρακτηριστικά αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου, τον τύπο οθόνης και τα χαρακτηριστικά του τύπου δείγματος.

1. Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων. Για λεπτομέρειες, ανατρέξτε στην ενότητα [Πρόσβαση στο πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων στη σελίδα 13](#).
2. Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και στη συνέχεια επιλέξτε **OK**.
3. Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, επιλέξτε τη θέση του βοθρίου που σχετίζεται με ένα δείγμα.
4. Επιβεβαιώστε ότι εμφανίζεται το σωστό δείγμα και έπειτα επιλέξτε ένα χαρακτηριστικό τύπου δείγματος από την αναπτυσσόμενη λίστα Sample Type (Τύπος δείγματος).
5. Επιλέξτε ένα χαρακτηριστικό αναφοράς φύλου από την αναπτυσσόμενη λίστα Sex Reporting (Αναφορά φύλου).
6. Επιλέξτε ένα χαρακτηριστικό τύπου προσυμπτωματικού ελέγχου από την αναπτυσσόμενη λίστα Screen Type (Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου).
7. Επιλέξτε **Edit** (Επεξεργασία).

Ορισμός δείγματος, παρτίδας και δεξαμενής ως μη έγκυρα

Ανάλογα με το βήμα επεξεργασίας δείγματος, μπορείτε να ορίσετε ένα μεμονωμένο δείγμα, μια παρτίδα ή μια δεξαμενή δειγμάτων ως μη έγκυρα. Μετά τον ορισμό ως μη έγκυρα, το δείγμα, η παρτίδα ή η δεξαμενή δεν μπορούν πλέον να υποβληθούν σε επεξεργασία.

Οποιαδήποτε στιγμή πριν από τη δημιουργία μιας αναφοράς δοκιμής, χρησιμοποιήστε είτε τη Μέθοδο VeriSeq NIPT είτε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων για να ορίσετε ένα ή περισσότερα δείγματα ως μη έγκυρα.

Ορισμός ως μη έγκυρο με τη μέθοδο VeriSeq NIPT

Για να ορίσετε δείγματα ως μη έγκυρα, ολοκληρώστε τα ακόλουθα βήματα κατά τη διάρκεια της επεξεργασίας των δειγμάτων.

1. Στο παράθυρο Well Comments (Σχόλια βοηθίου) στο τέλος κάθε επεξεργασίας του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών, επιλέξτε τα μεμονωμένα βοηθία που θα αποτύχουν και στη συνέχεια επιλέξτε **OK**.
2. Επιλέξτε τουλάχιστον μία επισημείωση από τα αναπτυσσόμενα μενού ή επιλέξτε το πλαίσιο ελέγχου **Other** (Άλλο) και εισαγάγετε ένα σχόλιο.
3. Επιλέξτε το πλαίσιο ελέγχου **Fail Sample** (Αποτυχία δείγματος) και επιλέξτε **OK**.
4. Βεβαιωθείτε ότι το σύστημα πρόκειται να οδηγήσει το δείγμα σε αποτυχία.

Ορισμός ως μη έγκυρο μέσω του Προγράμματος διαχείρισης παρτίδων

Χρησιμοποιήστε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων για να ορίσετε ως μη έγκυρα τα ακόλουθα:

- Ένα δείγμα
- Μια παρτίδα πριν ολοκληρωθεί το βήμα Pool (Δεξαμενή).
- Μια δεξαμενή δειγμάτων μετά την ολοκλήρωση του βήματος Pool (Δεξαμενή) και πριν δημιουργηθεί μια αναφορά δοκιμής.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Πριν εκτελέσετε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων, βγείτε από οποιαδήποτε μέθοδο εκτελείται τη συγκεκριμένη στιγμή.

Πρόσβαση στο πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων

Για να αποκτήσετε πρόσβαση στο Batch Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων), χρησιμοποιήστε μία από τις ακόλουθες ενέργειες:

- Στο App Launcher (Εκκινητής εφαρμογής), επιλέξτε **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT).
- Σε έναν υπολογιστή που είναι συνδεδεμένος στο δίκτυο, μεταβείτε στο `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` και ανοίξτε το αρχείο μεθόδου της διαχείρισης παρτίδων (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) με το Hamilton Run Controller.

Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου

1. Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
2. Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
3. Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, επιλέξτε τη θέση του βοηθίου που σχετίζεται με το αποτυχημένο δείγμα.

4. Επιβεβαιώστε ότι εμφανίζεται το σωστό δείγμα και επιλέξτε **Invalidate Sample** (Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου).
5. Εισάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Invalidate** (Ορισμός ως μη έγκυρο).
Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, το δείγμα που έχει οριστεί ως μη έγκυρο αλλάζει από πράσινο σε κόκκινο και η ετικέτα κατάστασης αλλάζει από έγκυρη σε αποτυχημένη.

Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης

1. Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
2. Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
3. Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, επιλέξτε **Invalidate Batch** (Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης).
4. Εισάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Invalidate** (Ορισμός ως μη έγκυρο).
Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, εάν δεν υπάρχουν έγκυρες δεξαμενές για την παρτίδα, όλα τα δείγματα αλλάζουν από πράσινο σε κόκκινο. Οι έγκυρες δεξαμενές εντός της παρτίδας παραμένουν έγκυρες.

Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης

1. Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
2. Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **Pool Manager** (Διαχείριση δεξαμενών).
3. Σαρώστε τον γραμμωτό κωδικό της δεξαμενής.
4. Εισαγάγετε το όνομα χρήστη ή τα αρχικά του χειριστή και επιλέξτε **OK**.
5. Εισάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Invalidate** (Ορισμός ως μη έγκυρο).

Μεταφόρτωση φύλλου δειγμάτων

Μεταφορτώστε ένα φύλλο δειγμάτων που περιέχει πληροφορίες δείγματος μέσω του Προγράμματος διαχείρισης παρτίδων. Χρησιμοποιήστε αυτή τη λειτουργία για να μεταφορτώσετε ή να αλλάξετε πληροφορίες δείγματος σε μεγάλα σύνολα.

1. Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
2. Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
3. Επιλέξτε **Upload New Sample Sheet** (Μεταφόρτωση νέου φύλλου δειγμάτων).
4. Περιηγηθείτε και επιλέξτε το επιθυμητό φύλλο δειγμάτων και, στη συνέχεια, επιλέξτε **OK**.

Για λεπτομέρειες σχετικά με τις πληροφορίες που πρέπει να συμπεριληφθούν στο φύλλο δειγμάτων, ανατρέξτε στην ενότητα [Εισαγωγή φύλλου δείγματος στη σελίδα 8](#).

Ακύρωση δείγματος

1. Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
2. Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
3. Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, επιλέξτε τη θέση του βοθρίου που σχετίζεται με το ακυρωμένο δείγμα.
4. Επιβεβαιώστε ότι εμφανίζεται το σωστό δείγμα και επιλέξτε **Cancel Sample** (Ακύρωση δείγματος).
5. Εισαγάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Cancel** (Άκυρο).
Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, το ακυρωμένο δείγμα αλλάζει από πράσινο σε κόκκινο.

Υπηρεσίες VeriSeq NIPT

Οι Υπηρεσίες VeriSeq NIPT (Υπηρεσίες) περιλαμβάνουν διάφορα εργαλεία που χρησιμοποιούνται για τη διαμόρφωση και την επαλήθευση τόσο του ML STAR όσο και του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών. Αυτά τα εργαλεία δεν απαιτούνται για την κανονική λειτουργία του συστήματος, αλλά μπορεί να απαιτηθούν για να βοηθήσουν την τεχνική υποστήριξη της Illumina ή της Hamilton κατά την αντιμετώπιση προβλημάτων του συστήματος. Τα εργαλεία αυτά χρησιμοποιούνται επίσης για την προσαρμογή των παραμέτρων του συστήματος λόγω μετατόπισης της πυκνότητας των συστάδων.

Έναρξη υπηρεσιών VeriSeq NIPT

Κλείστε όλες τις τρέχουσες μεθόδους πριν εκτελέσετε τις Υπηρεσίες.

Αποκτήστε πρόσβαση στις Υπηρεσίες VeriSeq NIPT, χρησιμοποιώντας μία από τις ακόλουθες μεθόδους:

- Στο App Launcher (Εκκινητής εφαρμογής), επιλέξτε **VeriSeq NIPT Services** (Υπηρεσίες NIPT Services).
- Σε έναν υπολογιστή που είναι συνδεδεμένος στο δίκτυο, μεταβείτε στο `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` και ανοίξτε το αρχείο της μεθόδου VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) με το Hamilton Run Controller.

Τα εργαλεία Υπηρεσιών επιτρέπουν τα εξής:

- **Individual Tests** (Μεμονωμένες δοκιμές)—Δοκιμές συστατικών στοιχείων που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση προβλημάτων στο υλικό του ML STAR.
- **Service Tools** (Εργαλεία διαμόρφωσης)—Εργαλεία που χρησιμοποιούνται για τη διαμόρφωση του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών.

Μεμονωμένες δοκιμές

Για να διευκολυνθεί η αντιμετώπιση προβλημάτων υλικού που παρουσιάζονται στο Workflow Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών), ενδέχεται να απαιτηθούν οι ακόλουθες δοκιμές συστήματος.

Δοκιμή συστήματος	Περιγραφή
Γραμμωτός κωδικός / Αυτόματη φόρτωση	Ελέγχει τη σωστή διαμόρφωση του θαλάμου του συστήματος, του AutoLoader (Σύστημα αυτόματης φόρτωσης) και της λειτουργίας σάρωσης γραμμωτού κωδικού.
CPAC	Ελέγχει τη λειτουργία των συστημάτων θέρμανσης CPAC στον θάλαμο. Ελέγχει, επίσης, τη σωστή καλωδίωση των μεμονωμένων μονάδων στο κιβώτιο ελέγχου.
Κενό BVS	Ελέγχει τη λειτουργία του βασικού συστήματος κενού (BVS, basic vacuum system) στον θάλαμο για να επιβεβαιώσει ότι το κενό μπορεί να ενεργοποιηθεί και να επιτύχει λειτουργικές πιέσεις.
Ανεξάρτητο κανάλι	Ελέγχει τη λειτουργία των ανεξάρτητων καναλιών πιπέτας. Εκτελεί δοκιμή κατακράτησης υγρών για την ανίχνευση της στάγδην ροής των καναλιών πιπέτας και της συνέπειας των όγκων παροχής.
iSwap	Ελέγχει τη λειτουργία του ρομποτικού βραχίονα iSwap και επιβεβαιώνει τις θέσεις διδασκαλίας του ακαθάριστου καταστρώματος.
Κεφαλή 96	Ελέγχει τη λειτουργία της κεφαλής πιπέτας CO-RE 96. Εκτελεί δοκιμή κατακράτησης υγρών για την ανίχνευση της στάγδην ροής των καναλιών πιπέτας και της συνέπειας των όγκων παροχής.

Εκτελέστε μεμονωμένες δοκιμές ως εξής.

1. Επιλέξτε τη συγκεκριμένη δοκιμή που θα εκτελεστεί.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Η πλήρης εκτέλεση IOQ εκτελεί και τις έξι δοκιμές διαδοχικά.

2. Ακολουθήστε τις οδηγίες που εμφανίζονται στην οθόνη, σημειώνοντας τις παρατηρήσεις για τη λειτουργία του εξοπλισμού και τυχόν σφάλματα του συστήματος.
3. Όταν τελειώσετε, επιλέξτε **Abort** (Ματαίωση) για να κλείσετε τη μέθοδο.
4. Εάν σας ζητηθεί να παρέχετε τα αρχεία καταγραφής του συστήματος που δημιουργήθηκαν κατά τη διάρκεια της δοκιμής, τα αρχεία καταγραφής είναι διαθέσιμα στη διεύθυνση `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` και αρχίζουν με `VeriSeqNIPT_Services`.

Εργαλεία τεχνικής υποστήριξης

Τα Services Tools (Εργαλεία τεχνικής υποστήριξης) επιτρέπουν τη διαμόρφωση του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών και ορισμένων παραμέτρων προσδιορισμού.

Δοκιμή συστήματος	Περιγραφή
Διαμόρφωση διακομιστή	Διαμορφώνει και ελέγχει τη σύνδεση μεταξύ του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT και του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT. Για την εκτέλεση του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών απαιτείται ομαλή επικοινωνία μεταξύ αυτών των συστημάτων.
Διαμόρφωση προσδιορισμού	Χρησιμοποιείται για την επαναφορά της προεπιλεγμένης συγκέντρωσης βιβλιοθήκης.
Deck Teach Tool	Χρησιμοποιείται για την εξαγωγή και εισαγωγή θέσεων διδασκαλίας του θαλάμου από ένα αρχείο.

Διαμόρφωση διακομιστή

Εάν η διεύθυνση δικτύου για τον επιτόπιο διακομιστή Veriseq έκδ. 2 αλλάξει, κατευθύνετε το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών στη νέα διεύθυνση ως εξής:

1. Από το μενού Services Tools (Εργαλεία τεχνικής υποστήριξης), επιλέξτε **Server Configuration** (Διαμόρφωση διακομιστή).
2. Ενημερώστε το URL με τη νέα διεύθυνση του επιτόπιου διακομιστή.
3. Επιλέξτε **Test Connection** (Δοκιμαστική σύνδεση) για να στείλετε ένα δοκιμαστικό μήνυμα. Εάν το μήνυμα αυτό δεν σταλεί, επικοινωνήστε με την Τεχνική υποστήριξη της Illumina.
4. Από την οθόνη System Configuration (Διαμόρφωση συστήματος), επιλέξτε **OK** και στη συνέχεια επιλέξτε **Apply** (Εφαρμογή) για να αποθηκεύσετε τη νέα διεύθυνση.

Όταν ενημερώνετε τη διεύθυνση δικτύου, πρέπει επίσης να ενημερώνετε το πιστοποιητικό στρώματος ασφαλών υποδοχών (SSL) για το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών που λειτουργεί σε PC.

Ανοίξτε το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 σε αυτό το PC και ανατρέξτε στην ενότητα [Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού στη σελίδα 39](#).

Μόνο μηχανικοί επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina μπορούν να ενημερώσουν τον κωδικό πρόσβασης αυτοματισμού για το ML STAR. Πριν αλλάξετε τον κωδικό πρόσβασης που είναι αποθηκευμένος στο διακομιστή, μέσω του περιβάλλοντος εργασίας web, βεβαιωθείτε ότι ένα μέλος της ομάδας επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina έχει επισκεφθεί την τοποθεσία σας και έχει ενημερώσει τον κωδικό πρόσβασης του ML STAR. Εάν ενημερώσετε τον κωδικό πρόσβασης στο περιβάλλον εργασίας web του διακομιστή χωρίς να τον ενημερώσετε στο ML STAR, θα καταστήσετε το σύστημα μη χρησιμοποιήσιμο.

Διαμόρφωση προσδιορισμού

Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε το εργαλείο Assay Configuration (Διαμόρφωση προσδιορισμού) για να ορίσετε τις τιμές των ακόλουθων παραμέτρων:

- **Target Library Concentration** (Στοχευόμενη συγκέντρωση βιβλιοθήκης)—Ορίζει την προεπιλεγμένη τιμή συγκέντρωσης των βιβλιοθηκών στις δεξαμενές του αναλυτή αλληλουχιών εντός του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών. Οι τιμές συγκέντρωσης εφαρμόζονται κατά τη διάρκεια της διαδικασίας συγκέντρωσης για κάθε εκτέλεση ξεχωριστά. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στο *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution v2)* (αρ. εγγράφου 1000000078751).
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Προεπιλεγμένη αναφορά χρωμοσώματος φύλου)—Καθορίζει ποιο χαρακτηριστικό θα εκχωρείται στα δείγματα όταν επιλέγεται το κουμπί Use Default (Χρήση προεπιλογής) κατά την προετοιμασία του δείγματος. Ορίστε αυτή την παράμετρο σε Yes (Ναι) ή No (Όχι).
- **Screen Type** (Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου)—Καθορίζει τον τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου για ένα δείγμα. Ρυθμίστε αυτή την παράμετρο σε Basic (Βασικό) ή Genomewide (Ολόκληρο το γονιδίωμα).

Διαμορφώστε τις παραμέτρους του προσδιορισμού ως εξής.

1. Επιλέξτε **Assay Configuration** (Διαμόρφωση προσδιορισμού) και ρυθμίστε τις παραμέτρους όπως απαιτείται.
 - Ενημερώστε το πλαίσιο Target Library Concentration (Στοχευόμενη συγκέντρωση βιβλιοθήκης) (pg/μl) στην απαιτούμενη τιμή.
 - Ενημερώστε το Default Sex Chromosome Reporting (Προεπιλεγμένη αναφορά χρωμοσώματος φύλου) στην απαιτούμενη τιμή.
 - Ενημερώστε το Screen Type (Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου) στην απαιτούμενη τιμή.
2. Επιλέξτε **Apply** (Εφαρμογή).

Deck Teach Tool

Κατά την αντιμετώπιση προβλημάτων, μπορεί να χρειαστεί να εξαγάγετε τις διδασκόμενες τιμές θέσεων. Χρησιμοποιήστε το Deck Teach Tool για να δημιουργήσετε μια λίστα των θέσεων μαζί με τις τιμές τους.

1. Επιλέξτε **Deck Teach Tool** (Εργαλείο διδασκαλίας θαλάμου).
2. Επιλέξτε **Export** (Εξαγωγή).
3. Η θέση εξόδου καθορίζεται από προεπιλογή στη θέση που αναφέρεται. Αποδεχτείτε την προεπιλεγμένη θέση, ή επιλέξτε μια θέση εξαγωγής για το αρχείο κειμένου που περιέχει τις διδασκόμενες θέσεις θαλάμου.
4. Επιλέξτε **OK**.

Το Deck Teach Tool αποθηκεύει ένα αρχείο κειμένου που περιέχει τις τιμές για όλες τις διδαγμένες θέσεις εργαστηριακού υλικού για την εγκατάσταση του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών.

5. Επιλέξτε **Cancel** (Ακύρωση) για να επιστρέψετε στην οθόνη Method Selection (Επιλογή μεθόδου).

Αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς

Εισαγωγή

Ένα σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς παράγει αναγνώσεις αλληλούχισης για όλα τα δείγματα στην ποσοτικοποιημένη δεξαμενή βιβλιοθήκης και ενσωματώνει το VeriSeq NIPT Solution v2 μέσω του επιτόπιου διακομιστή. Τα δεδομένα αλληλούχισης αξιολογούνται από τον χειριστή ανάλυσης του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT.

Λάβετε υπόψη τα ακόλουθα κατά την ενσωμάτωση ενός συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς με το VeriSeq NIPT Solution v2.

- Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων.
- Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης.
- Περιορισμοί κίνησης δικτύου.

Δεξαμενή αλληλούχισης

Για το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT απαιτείται ένας αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς που μπορεί να παραγάγει δεδομένα αλληλούχισης στην προετοιμασμένη δεξαμενή βιβλιοθήκης σύμφωνα με τις ακόλουθες προδιαγραφές:

- Παραγωγή 2 x 36 αναγνώσεων ανά ζεύγη.
- Συμβατό με τους προσαρμογείς ευρετηρίου του κιτ προετοιμασίας δειγμάτων VeriSeq NIPT.
- Χημικός έλεγχος δύο καναλιών.
- Αυτόματη παραγωγή αρχείων αντιστοίχισης βάσης (BCL).

Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων

Για μια τυπική εκτέλεση αλληλούχισης για το VeriSeq NIPT Solution v2 απαιτούνται 25–30 GB για δεδομένα συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς. Το πραγματικό μέγεθος των δεδομένων μπορεί να διαφέρει ανάλογα με την τελική πυκνότητα της συστάδας. Ο επιτόπιος διακομιστής παρέχει περισσότερο από 7,5 TB αποθηκευτικού χώρου, ο οποίος είναι αρκετός για περίπου 300 εκτελέσεις αλληλούχισης ($7.500 / 25 = 300$).

Για σκοπούς αποθήκευσης δεδομένων, αντιστοιχίστε το σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς στον επιτόπιο διακομιστή για μία από τις ακόλουθες μεθόδους:

- Χρησιμοποιήστε τον επιτόπιο διακομιστή ως προσωρινό αποθετήριο δεδομένων. Σε αυτήν τη διαμόρφωση, το όργανο αντιστοιχίζεται απευθείας στον διακομιστή και διατηρεί τα δεδομένα στην τοπική μονάδα δίσκου.
- Για ένα εργαστήριο με υψηλή ικανότητα απόδοσης, χρησιμοποιήστε αποθήκευση συνδεδεμένη στο δίκτυο (NAS). Διαμορφώστε το σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς ώστε τα δεδομένα αλληλούχισης να παραμένουν απευθείας σε μια συγκεκριμένη θέση στο NAS. Σε αυτήν τη ρύθμιση, διαμορφώστε τις παραμέτρους του επιτόπιου διακομιστή ώστε να παρακολουθεί τη συγκεκριμένη τοποθεσία NAS που επιτρέπει στον διακομιστή να παρακολουθεί τις επερχόμενες εκτελέσεις αλληλούχισης. Μπορούν να προστεθούν πολλαπλά συστήματα αλληλούχισης επόμενης γενιάς για να αυξηθεί η απόδοση των δειγμάτων. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο αντιστοίχισης του διακομιστή στο NAS, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 36](#).

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο αντιστοίχισης των συστημάτων αλληλούχισης επόμενης γενιάς στον διακομιστή ή στο NAS, ανατρέξτε στον οδηγό χρήσης για το σύστημα.

Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης

Η διαδικασία ανάλυσης VeriSeq NIPT συνήθως επεξεργάζεται δεδομένα για μία μόνο εκτέλεση αλληλούχισης σε 5 ώρες περίπου. Κατά την επέκταση του εργαστηρίου για τη διεκπεραιωτική ικανότητα ανάλυσης των δειγμάτων, πρέπει να λάβετε υπόψη ότι ένας διακομιστής μπορεί να επεξεργαστεί έως και τέσσερις εκτελέσεις ημερησίως, που είναι συνολικά 48 δείγματα x 4 = 192 δείγματα ημερησίως. Επικοινωνήστε με την Τεχνική Υποστήριξη της Illumina για περισσότερες λύσεις διεκπεραιωτικής ικανότητας.

Περιορισμοί κίνησης δικτύου

Η λύση VeriSeq NIPT Solution v2 χρησιμοποιεί το τοπικό δίκτυο (LAN, Local Area Network) του εργαστηρίου για τη μετάδοση δεδομένων μεταξύ του συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς, του επιτόπιου διακομιστή και του NAS (εάν έχει διαμορφωθεί). Κατά την επέκταση του εργαστηρίου για τη διεκπεραιωτική ικανότητα ανάλυσης των δειγμάτων, λάβετε υπόψη τους ακόλουθους περιορισμούς κίνησης της υποδομής IT:

- Η μέση κυκλοφορία δεδομένων περίπου 25 GB που παράγονται σε περίπου 10 ώρες είναι περίπου 0,7 MB/sec ανά αναλυτή αλληλουχιών.
- Η υποδομή του εργαστηρίου μπορεί επίσης να υποστηρίζει άλλες πηγές κυκλοφορίας που πρέπει να ληφθούν υπόψη.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Εάν χρησιμοποιείτε σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς που διαθέτει τη μονάδα VeriSeq NIPT Local Run Manager, προετοιμαστείτε για την αλληλούχιση ως εξής:

1. Στο VeriSeq NIPT Local Run Manager, επιλέξτε **Create Run** (Δημιουργία εκτέλεσης).
2. Από το αναπτυσσόμενο μενού, επιλέξτε **VeriSeq NIPT**.
3. Συμπληρώστε τα ακόλουθα πεδία:
 - Run Name (Όνομα εκτέλεσης)
 - Run Description (Περιγραφή εκτέλεσης) (προαιρετικό)
 - Pool Barcode (Γραμμωτός κωδικός δεξαμενής)



ΠΡΟΣΟΧΗ

Ο γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που εισάγεται στη μονάδα Local Run Manager πρέπει να αντιστοιχεί στον γραμμωτό κώδικα δεξαμενής που έχει εισαχθεί στο πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασίας. Οι εσφαλμένες ρυθμίσεις εκτέλεσης απορρίπτονται από το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT και ενδέχεται να χρειάζεται επανάληψη της αλληλούχισης. Οι γραμμωτοί κωδικοί δεξαμενής πρέπει να είναι νέοι και μοναδικοί. Η ανάλυση αποτυγχάνει εάν ο γραμμωτός κωδικός σχετίζεται με παρτίδα που έχει αναλυθεί προηγουμένως.

4. Επιλέξτε **Save Run** (Αποθήκευση εκτέλεσης).
Αφού ολοκληρώσετε τη ρύθμιση της εκτέλεσης, μπορείτε να ξεκινήσετε την εκτέλεση χρησιμοποιώντας το λογισμικό του οργάνου.

Λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2

Εισαγωγή

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 παράγει στατιστικά στοιχεία για την αξιολόγηση του αριθμού αντιγράφων χρωμοσωμάτων των εξεταζόμενων δειγμάτων και παρέχει προσδιορισμό της ανευπλοειδίας στα χρωμοσώματα που έχουν επιλεγεί για ανάλυση. Η επιλογή των χρωμοσωμάτων για ανάλυση εξαρτάται από τον τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου που επιλέγετε: βασική (χρωμοσώματα 21, 18, 13, X και Y) ή ολόκληρο το γονιδίωμα (όλα τα χρωμοσώματα). Όταν επιλέγετε να αναλύσετε ολόκληρο το γονιδίωμα, το λογισμικό ελέγχει επίσης την παρουσία υπο-χρωμοσωμικών περιοχών με απολαβή ή απώλεια αριθμού αντιγράφων εντός του αυτοσώματος. Ένα όργανο αλληλούχισης επόμενης γενιάς παράγει εισερχόμενα δεδομένα ανάλυσης με τη μορφή αναγνώσεων σε ζεύγη 36 βάσεων.

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2 λειτουργεί στον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ. 2. Ο επιτόπιος διακομιστής είναι ένα κεντρικό στοιχείο του VeriSeq NIPT Solution v2 και λειτουργεί ως σημείο σύνδεσης ανάμεσα στο πρόγραμμα διαχείρισης της ροής εργασιών VeriSeq NIPT, του συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς και του χρήστη.

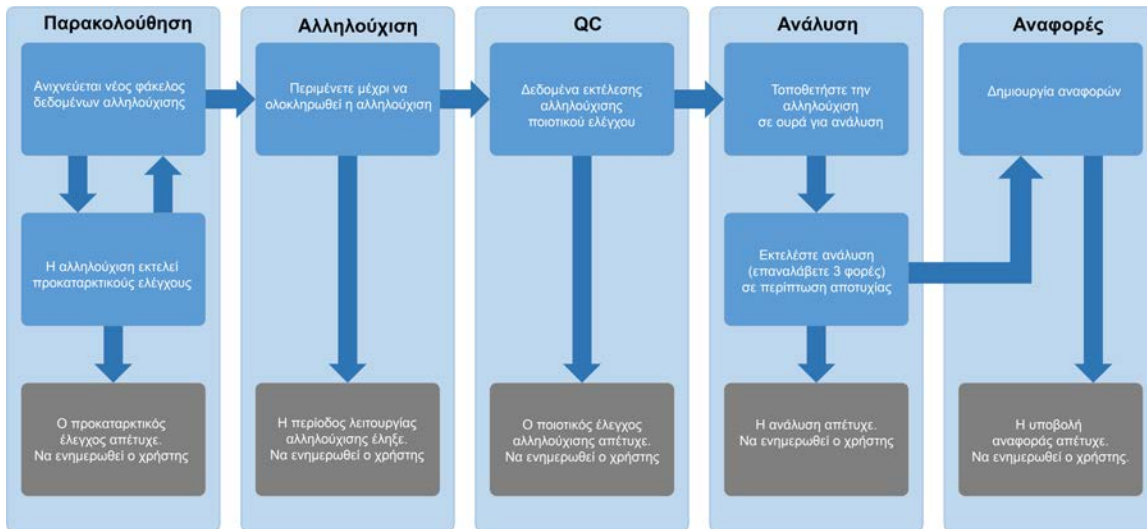
Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT ευθυγραμμίζει τις αναγνώσεις με το ανθρώπινο γονιδίωμα αναφοράς και εκτελεί ανάλυση στις αναγνώσεις που ευθυγραμμίζονται σε μια μοναδική θέση ή περιοχή στο γονιδίωμα. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αποκλείει τις διπλές αναγνώσεις και τις περιοχές που σχετίζονται με υψηλή ποικιλότητα της κάλυψης μεταξύ των ευπλοειδών δειγμάτων. Τα δεδομένα αλληλούχισης κανονικοποιούνται για την περιεκτικότητα σε νουκλεοτίδια και για τη διόρθωση των επιδράσεων της παρτίδας και άλλων πηγών ανεπιθύμητης μεταβλητότητας. Οι πληροφορίες σχετικά με το μήκος του θραύσματος cfDNA προέρχονται από τις αναγνώσεις αλληλούχισης ανά ζεύγη. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αξιολογεί επίσης στατιστικά στοιχεία κάλυψης της αλληλούχισης σε περιοχές που είναι γνωστό ότι είναι εμπλουτισμένες είτε με εμβρυϊκό είτε με μητρικό cfDNA. Τα δεδομένα που παράγονται από την ανάλυση μήκους θραυσμάτων και κάλυψης χρησιμοποιούνται για την εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος (FF) για κάθε δείγμα.

Για κάθε επιλογή προσυμπτωματικού ελέγχου που ενεργοποιείται για ένα δείγμα από το μενού δοκιμής, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αναφέρει εάν ανιχνεύθηκε ή όχι μια ανωμαλία. Στον βασικό προσυμπτωματικό έλεγχο, όλες οι ανωμαλίες είναι ανευπλοειδίες. Για τον προσυμπτωματικό έλεγχο όλου του γονιδιώματος, μια ανωμαλία μπορεί να είναι ανευπλοειδία ή μερική διαγραφή ή διπλασιασμός.

Στοιχεία του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT εκτελεί συνεχώς και παρακολουθεί νέα δεδομένα αλληλούχισης καθώς προστίθενται στον φάκελο εισερχομένων του επιτόπιου διακομιστή. Όταν εντοπίζεται μια νέα εκτέλεση αλληλούχισης, ενεργοποιείται η ροή ως εξής.

Εικόνα 3 Διάγραμμα ροής δεδομένων



- Παρακολούθηση**—Ελέγχει εκ των προτέρων την εγκυρότητα της νέας εκτέλεσης αλληλούχισης. Όταν το λογισμικό εντοπίζει μια νέα εκτέλεση αλληλούχισης, διεξάγονται οι παρακάτω έλεγχοι εγκυρότητας:
 - Έλεγχος ότι οι παράμετροι εκτέλεσης είναι συμβατές με τις αναμενόμενες τιμές.
 - Συσχετίζει την κυσελίδα ροής με έναν γνωστό υπάρχοντα σωλήνα δεξαμενής.
 - Επιβεβαιώνει ότι η δεξαμενή δεν έχει υποστεί προηγούμενη επεξεργασία. Το σύστημα δεν επιτρέπει επανεκτελέσεις.

Εάν οποιοσδήποτε έλεγχος αποτύχει, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας χρήστη Web (UI).
- Αλληλούχιση**—Παρακολουθεί συνεχώς για την ολοκλήρωση της εκτέλεσης αλληλούχισης. Ορίζεται ένας χρονοδιακόπτης που ορίζει ένα χρονικό όριο για την ολοκλήρωση της εκτέλεσης. Εάν λήξει το χρονικό όριο, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.
- Ποιοτικός έλεγχος**—Εξετάζει τα αρχεία InterOp QC που έχουν δημιουργηθεί από τον αναλυτή αλληλουχιών. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT ελέγχει τον συνολικό αριθμό των συστάδων, την πυκνότητα των συστάδων και τις βαθμολογίες ποιότητας των αναγνώσεων.

Εάν τα κριτήρια ποιοτικού ελέγχου αποτύχουν, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.

4. **Ανάλυση**—Διαχειρίζεται την ουρά ανάλυσης για πολλαπλές εκτελέσεις αλληλούχισης που παράγονται από διάφορα όργανα που έχουν ρυθμιστεί με τον διακομιστή. Ο διακομιστής επεξεργάζεται μία μόνο εργασία ανάλυσης κάθε φορά με βάση την αρχή "πρώτο εισερχόμενο, πρώτο εξερχόμενο" (FIFO, First In, First Out). Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση της ανάλυσης, ξεκινά η επόμενη προγραμματισμένη ανάλυση στην ουρά. Εάν μια εκτέλεση ανάλυσης αποτύχει ή λήξει, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT επανεκκινεί αυτόματα την ανάλυση έως και τρεις φορές. Ύστερα από κάθε αποτυχία, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.
5. **Αναφορές**—Δημιουργεί την αναφορά που περιέχει τα τελικά αποτελέσματα μετά την ολοκλήρωση της ανάλυσης. Εάν προκύψει αποτυχία και δεν δημιουργηθούν αναφορές, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.

Εργασίες λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT εκτελεί τόσο αυτοματοποιημένες εργασίες όσο και εργασίες που ενεργοποιούνται από τον χρήστη.

Αυτοματοποιημένες εργασίες

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT πραγματοποιεί τις παρακάτω αυτοματοποιημένες εργασίες:

- **Συγκέντρωση και αποθήκευση αρχείων καταγραφής προετοιμασίας δειγμάτων**—Παράγει ένα σύνολο αρχείων εξόδου στο τέλος κάθε βήματος και τα αποθηκεύει στον φάκελο ProcessLogs (Αρχεία καταγραφής επεξεργασίας) που βρίσκεται στον φάκελο Output (Εξερχόμενα). Ανατρέξτε στην ενότητα [Δομή αρχείου αναφορών στη σελίδα 56](#) για μια επισκόπηση και στην ενότητα [Αναφορές επεξεργασίας στη σελίδα 85](#) για λεπτομέρειες.
- **Δημιουργία ειδοποιήσεων, email και αναφορών** —Παρακολουθεί την κατάσταση εγκυρότητας της παρτίδας, της δεξαμενής και του δείγματος κατά τη διάρκεια των βημάτων προετοιμασίας του δείγματος και τον έλεγχο ποιότητας των δεδομένων αλληλούχισης και των αποτελεσμάτων ανάλυσης ανά δείγμα. Με βάση αυτούς τους ελέγχους επικύρωσης, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT καθορίζει αν θα συνεχιστεί η επεξεργασία και αν θα αναφερθούν τα αποτελέσματα. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT τερματίζει τη διαδικασία όταν μια παρτίδα ή μια δεξαμενή ορίζεται ως μη έγκυρη με βάση τα αποτελέσματα ποιοτικού ελέγχου. Αποστέλλεται στον χρήστη μια ειδοποίηση μέσω email, δημιουργείται μια αναφορά και μια ειδοποίηση καταγράφεται στο περιβάλλον εργασίας Web.

- **Ανάλυση δεδομένων αλληλουχίας**—Αναλύει τα ακατέργαστα δεδομένα αλληλουχίας για κάθε δείγμα που έχει υποβληθεί σε πολυπλεξία στη δεξαμενή με το ενσωματωμένο λογισμικό ανάλυσης NIPT. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT καθορίζει τα αποτελέσματα ανευπλοειδίας για κάθε δείγμα. Το σύστημα δεν αναφέρει αποτελέσματα για δείγματα που ορίζονται ως μη έγκυρα ή ακυρώνονται από τον χρήστη. Για τα δείγματα που αποτυγχάνουν στα κριτήρια ποιοτικού ελέγχου, παρέχεται ρητή αιτιολογία για την αποτυχία. Ωστόσο, τα αποτελέσματα για το αποτυχημένο δείγμα αποσιωπούνται. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορά NIPT στη σελίδα 63](#).
- **Δημιουργία αρχείου αποτελεσμάτων**—Παρέχει αποτελέσματα δείγματος σε μορφή αρχείου τιμών που διαχωρίζονται με tab, το οποίο αποθηκεύεται στον φάκελο εξόδου. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορά NIPT στη σελίδα 63](#).
- **Δημιουργία αναφορών**—Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT παράγει συμπληρωματικές πληροφορίες αποτελεσμάτων, ειδοποιήσεις και αναφορές επεξεργασίας. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορές συστήματος στη σελίδα 56](#).
- **Ορισμός δειγμάτων, δεξαμενών και παρτίδων ως μη έγκυρων**
 - **Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου**—Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT χαρακτηρίζει μεμονωμένα δείγματα ως μη έγκυρα όταν ο χρήστης:
 - Ορίζει ρητά το δείγμα ως μη έγκυρο.
 - Ορίζει ολόκληρη την πλάκα ως μη έγκυρη κατά την προετοιμασία της βιβλιοθήκης πριν από τη δημιουργία των δεξαμενών.

Όταν ένα δείγμα χαρακτηρίζεται ως μη έγκυρο, δημιουργείται αυτόματα μια Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου στη σελίδα 83](#).
 - **Δημιουργία αναφοράς ορισμού δεξαμενών και παρτίδων ως μη έγκυρων**—Οι δεξαμενές και οι παρτίδες μπορούν να οριστούν ως μη έγκυρες μόνο από τον χρήστη. Οι δεξαμενές που έχουν οριστεί ως μη έγκυρες δεν υποβάλλονται σε επεξεργασία από το σύστημα. Οι δεξαμενές που έχουν ήδη δημιουργηθεί από μια μη έγκυρη παρτίδα δεν ορίζονται αυτόματα ως μη έγκυρες και μπορούν να υποβληθούν σε περαιτέρω επεξεργασία από το σύστημα. Ωστόσο, δεν είναι δυνατή η δημιουργία νέων δεξαμενών από μια παρτίδα που έχει οριστεί ως μη έγκυρη. Όταν μια δεξαμενή ορίζεται ως μη έγκυρη, το σύστημα εκδίδει μια Αναφορά αιτήματος για επανεξέταση δεξαμενής υπό τις ακόλουθες προϋποθέσεις:
 - Η παρτίδα είναι έγκυρη.
 - Δεν υπάρχουν άλλες διαθέσιμες δεξαμενές για αυτήν την παρτίδα.
 - Ο αριθμός των επιτρεπόμενων δεξαμενών από την παρτίδα δεν έχει εξαντληθεί.

Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής στη σελίδα 84](#).

- **Διαχείριση επανεξέτασης**

- **Αποτυχίες δεξαμενών**—Οι αποτυχημένες δεξαμενές είναι συνήθως δεξαμενές που αποτυγχάνουν κατά τις μετρήσεις του ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT δεν συνεχίζει την επεξεργασία αποτυχημένων δεξαμενών αν η εκτέλεση τερματιστεί. Επαναπροσδιορίστε την αλληλουχία χρησιμοποιώντας ένα δεύτερο τμήμα (aliquot) της δεξαμενής.
- **Αποτυχίες δειγμάτων**—Το λογισμικό επιτρέπει την επανεξέταση αποτυχημένων δειγμάτων, εάν χρειάζεται. Τα αποτυχημένα δείγματα πρέπει να ενσωματωθούν σε μια νέα παρτίδα και να επανεπεξεργαστούν μέσω των βημάτων του προσδιορισμού.
- **Επανεκτελέσεις**—Το σύστημα δεν αναλύει εκ νέου δεξαμενές με δείγματα που έχουν υποβληθεί προηγουμένως σε επεξεργασία και αναφερθεί επιτυχώς. Επανεκτέλεση ενός δείγματος με την επανατοποθέτηση του δείγματος σε πλάκα και σε νέα παρτίδα.

Εργασίες χρήστη

Το VeriSeq NIPT Solution v2 επιτρέπει στους χρήστες να εκτελούν τις παρακάτω εργασίες:

Χρησιμοποιώντας το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών:

- Να επισημαίνουν τα ακόλουθα ως μη έγκυρα:
 - Ένα μεμονωμένο δείγμα.
 - Όλα τα δείγματα εντός μιας παρτίδας.
 - Όλα τα δείγματα που σχετίζονται με μια δεξαμενή.
- Να επισημαίνουν ένα συγκεκριμένο δείγμα ως ακυρωμένο. Στη συνέχεια, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT επισημαίνει το αποτέλεσμα ως ακυρωμένο στην τελική αναφορά αποτελεσμάτων.

Χρησιμοποιώντας το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT:

- Να διαμορφώνουν το λογισμικό που θα εγκατασταθεί και θα ενσωματωθεί στην υποδομή του εργαστηριακού δικτύου.
- Να αλλάζουν ρυθμίσεις διαμόρφωσης, όπως ρυθμίσεις δικτύου, θέσεις κοινόχρηστων φακέλων και διαχείριση λογαριασμών χρηστών.
- Να προβάλλουν την κατάσταση του συστήματος και της παρτίδας, τις αναφορές επεξεργασίας αποτελεσμάτων και παρτίδων, τα αρχεία καταγραφής δραστηριότητας και ελέγχου και τα αποτελέσματα ανάλυσης.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Η δυνατότητα εκτέλεσης εργασιών εξαρτάται από τα δικαιώματα του χρήστη. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Εκχώρηση ρόλων χρηστών στη σελίδα 34](#).

Χειριστής αλληλούχισης

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT διαχειρίζεται τις εκτελέσεις αλληλούχισης που παράγονται από τα όργανα αλληλούχισης μέσω του Χειριστή αλληλούχισης. Προσδιορίζει νέες εκτελέσεις αλληλούχισης, επικυρώνει τις παραμέτρους εκτέλεσης και συσχετίζει τον γραμμωτό κωδικό της δεξαμενής με μια γνωστή δεξαμενή που δημιουργήθηκε κατά τη διαδικασία προετοιμασίας της βιβλιοθήκης. Εάν δεν μπορεί να γίνει συσχέτιση, δημιουργείται ειδοποίηση προς τον χρήστη και διακόπτεται η εκτέλεση της αλληλούχισης.

Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση της επικύρωσης, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT συνεχίζει να παρακολουθεί τις εκτελέσεις αλληλούχισης για την ολοκλήρωσή τους. Οι ολοκληρωμένες εκτελέσεις αλληλούχισης μπαίνουν σε ουρά για επεξεργασία από τον Χειριστή διαδικασίας ανάλυσης (για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Χειριστής διαδικασίας ανάλυσης στη σελίδα 28](#)).

Συμβατότητα εκτέλεσης αλληλούχισης

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αναλύει μόνο εκτελέσεις αλληλούχισης που είναι συμβατές με τη ροή εργασίας ανάλυσης cfDNA.

Χρησιμοποιήστε μόνο συμβατές μεθόδους αλληλούχισης και εκδόσεις λογισμικού για τη δημιουργία αντιστοιχίσεων βάσης.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Παρακολουθείτε τακτικά τις μετρήσεις απόδοσης των δεδομένων αλληλούχισης για να βεβαιώνετε ότι η ποιότητα των δεδομένων είναι εντός των προδιαγραφών.

Η μονάδα VeriSeq NIPT Local Run Manager ρυθμίζει την αλληλούχιση χρησιμοποιώντας τις ακόλουθες παραμέτρους ανάγνωσης:

- Εκτέλεση συζευγμένων άκρων με 2 x 36 κύκλους ανάγνωσης.
- Διπλή ευρετηρίαση με δύο αναγνώσεις ευρετηρίου 8 κύκλων.

Χειριστής διαδικασίας ανάλυσης

Ο χειριστής διαδικασίας ανάλυσης εκκινεί τη διαδικασία ανάλυσης για ανίχνευση ανευπλοειδίας. Στη διάρκεια της διαδικασίας υποβάλλεται σε επεξεργασία μία εκτέλεση αλληλούχισης κάθε φορά, με μέση διάρκεια 5 ωρών τουλάχιστον ανά δεξαμενή. Εάν η ανάλυση δεν κατορθώσει να επεξεργαστεί τη δεξαμενή ή δεν ολοκληρώσει την ανάλυση λόγω διακοπής ρεύματος ή λειτουργίας, ο χειριστής διαδικασίας ανάλυσης επανατοποθετεί αυτόματα την εκτέλεση στην ουρά ανάλυσης. Εάν η επεξεργασία της δεξαμενής αποτύχει διαδοχικά τρεις φορές, ο Χειριστής διαδικασίας ανάλυσης επισημαίνει την εκτέλεση ως αποτυχημένη και παράγει ένα μήνυμα σφάλματος.

Όταν μια εκτέλεση ανάλυσης ολοκληρώνεται με επιτυχία, ενεργοποιείται η δημιουργία αναφοράς NIPT. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορά NIPT στη σελίδα 63](#).

Απαιτήσεις χρονικών ορίων και αποθηκευτικού χώρου της ροής εργασιών

Η ροή εργασιών ανάλυσης cfDNA υπόκειται στους παρακάτω περιορισμούς για τα χρονικά όρια και τον χώρο αποθήκευσης.

Παράμετρος	Προεπιλεγμένη τιμή
Μέγιστος χρόνος αλληλούχισης	20 ώρες
Μέγιστος χρόνος ανάλυσης	10 ώρες
Ελάχιστος προσωρινός χώρος αποθήκευσης	900 GB

Περιβάλλον εργασίας χρήστη Web

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT φιλοξενεί ένα τοπικό περιβάλλον εργασίας χρήστη (UI) Web που επιτρέπει την εύκολη πρόσβαση στον επιτόπιο διακομιστή από οποιοδήποτε σημείο του δικτύου. Το περιβάλλον εργασίας Web παρέχει τις ακόλουθες λειτουργίες:

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Το περιβάλλον εργασίας Web του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT δεν υποστηρίζει τη χρήση κινητών συσκευών.

- **Προβολή πρόσφατων δραστηριοτήτων**—Προσδιορίζει τα βήματα που έχουν ολοκληρωθεί κατά την εκτέλεση προσδιορισμού. Ο χρήστης ειδοποιείται για πολλές από αυτές τις δραστηριότητες από το σύστημα ειδοποιήσεων email. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού στη σελίδα 95](#).
- **Προβολή σφαλμάτων και ειδοποιήσεων**—Εντοπίζει προβλήματα που θα μπορούσαν να εμποδίσουν τη συνέχιση του προσδιορισμού. Τα μηνύματα σφάλματος και οι ειδοποιήσεις αποστέλλονται στον χρήστη μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων email. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού στη σελίδα 95](#).
- **Διαμόρφωση των ρυθμίσεων του δικτύου διακομιστή**—Το προσωπικό της Illumina συνήθως διαμορφώνει το δίκτυο κατά την εγκατάσταση του συστήματος. Ενδέχεται να απαιτηθούν τροποποιήσεις εάν το τοπικό δίκτυο απαιτεί αλλαγές IT. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαμόρφωση ρυθμίσεων δικτύου και διακομιστή στη σελίδα 38](#).
- **Διαχείριση πρόσβασης στον διακομιστή**—Ο επιτόπιος διακομιστής επιτρέπει την πρόσβαση σε χρήστες με επίπεδο Διαχειριστή και Χειριστή. Αυτά τα επίπεδα πρόσβασης ελέγχουν την προβολή των αρχείων καταγραφής δραστηριοτήτων, ειδοποιήσεων και σφαλμάτων και την τροποποίηση των ρυθμίσεων δικτύωσης και αντιστοίχισης δεδομένων. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαχείριση χρηστών στη σελίδα 34](#).

- **Διαμόρφωση φακέλου δεδομένων αλληλούχισης**—Από προεπιλογή, ο διακομιστής αποθηκεύει τα δεδομένα αλληλούχισης. Ωστόσο, μπορεί να προστεθεί ένα κεντρικό NAS για να επεκταθεί η χωρητικότητα της αποθήκευσης. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή στη σελίδα 50](#).
- **Διαμόρφωση λίστας συνδρομητών για ειδοποιήσεις μέσω email**—Διαχειρίζεται μια λίστα συνδρομητών που θα λαμβάνει ειδοποιήσεις μέσω email που περιλαμβάνουν μηνύματα σφάλματος και ειδοποιήσεις της επεξεργασίας ανάλυσης. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαμόρφωση ειδοποιήσεων email συστήματος στη σελίδα 40](#).
- **Επανεκκίνηση ή τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή**—Επανεκκινεί ή τερματίζει τη λειτουργία του διακομιστή, εάν χρειάζεται. Η επανεκκίνηση ή ο τερματισμός λειτουργίας μπορεί να απαιτηθεί για να τεθεί σε ισχύ μια ρύθμιση διαμόρφωσης ή για να αντιμετωπιστεί μια βλάβη του διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Επανεκκίνηση του διακομιστή στη σελίδα 51](#) και [Τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή στη σελίδα 51](#).
- **Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων**—Ενεργοποιεί την κρυπτογράφηση και τον καθορισμό κωδικού πρόσβασης κρυπτογράφησης για τα αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων του διακομιστή. Αυτή η λειτουργία επιτρέπει επίσης τη δημιουργία ενός προσωρινού, μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας στη σελίδα 41](#).
- **Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου**—Ρύθμιση κωδικών πρόσβασης δικτύου για επικοινωνία μεταξύ του διακομιστή και τόσο του αναλυτή αλληλουχιών όσο και του οργάνου VeriSeq NIPT Microlab STAR. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου στη σελίδα 42](#).

Συμφωνία άδειας χρήσης τελικού χρήστη

Όταν συνδέεστε για πρώτη φορά στο περιβάλλον εργασίας Web, σας ζητείται να αποδεχτείτε τη Συμφωνία άδειας χρήσης τελικού χρήστη (EULA, End User License Agreement). Για να κατεβάσετε τη συμφωνία άδειας χρήσης στον υπολογιστή σας, επιλέξτε **Download EULA** (Λήψη EULA). Το λογισμικό απαιτεί την αποδοχή της EULA πριν συνεχίσετε να εργάζεστε στο περιβάλλον χρήστη Web.

Αφού αποδεχτείτε την EULA, μπορείτε να επιστρέψετε στη σελίδα EULA και να κατεβάσετε το έγγραφο, εάν χρειάζεται.

Διαμόρφωση του περιβάλλοντος εργασίας Web

Επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις) για πρόσβαση σε μια αναπτυσσόμενη λίστα ρυθμίσεων διαμόρφωσης. Οι ρυθμίσεις εμφανίζονται με βάση τον ρόλο του χρήστη και τα σχετικά δικαιώματα. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Εκχώρηση ρόλων χρηστών στη σελίδα 34](#).

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Οι τεχνικοί δεν έχουν πρόσβαση σε αυτές τις λειτουργίες.

Ρύθμιση	Περιγραφή
User Management (Διαχείριση χρηστών)	Προσθήκη, ενεργοποίηση/απενεργοποίηση και επεξεργασία διαπιστευτηρίων χρήστη. Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και διαχειριστές.
Email Configuration (Διαμόρφωση email)	Επεξεργασία λίστας συνδρομητών για ειδοποιήσεις email.
Change Shared Folder Password (Αλλαγή κωδικού πρόσβασης σε κοινόχρηστο φάκελο)	Αλλάξτε τον κωδικό πρόσβασης sbsuser για πρόσβαση στους κοινόχρηστους φακέλους του επιτόπιου διακομιστή. Ο κωδικός πρόσβασης μπορεί να περιέχει μόνο αλφαριθμητικούς χαρακτήρες.
Reporting Settings (Ρυθμίσεις αναφορών)	Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή διαχειριστές.
Reboot Server (Επανεκκίνηση διακομιστή)	Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή διαχειριστές.
Shut Down Server (Τερματισμός λειτουργίας διακομιστή)	Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή διαχειριστές.

Σύνδεση στο περιβάλλον εργασίας web

Συνδεθείτε στο περιβάλλον εργασίας του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT ως εξής.

- Σε έναν υπολογιστή συνδεδεμένο στο ίδιο δίκτυο με τον επιτόπιο διακομιστή, ανοίξτε ένα από τα ακόλουθα προγράμματα περιήγησης στο διαδίκτυο:
 - Chrome v69 ή νεότερη έκδοση
 - Firefox v62 ή νεότερη έκδοση
 - Internet Explorer v11 ή νεότερη έκδοση
- Εισαγάγετε τη διεύθυνση IP του διακομιστή ή το όνομα του διακομιστή που παρέχεται από την Illumina κατά την εγκατάσταση, που ισοδυναμεί με `https://<Onsite Server IP address>/login`. (π.χ. `https://10.10.10.10/login`).

- Εάν εμφανιστεί μια προειδοποίηση ασφαλείας του προγράμματος περιήγησης, προσθέστε μια εξαίρεση ασφαλείας για να προχωρήσετε στην οθόνη σύνδεσης.
Η προειδοποίηση ασφαλείας υποδεικνύει ότι ο υπολογιστής δεν έχει εγκαταστημένο το πιστοποιητικό στρώματος ασφαλών υποδοχών (SSL). Ακολουθήστε τις οδηγίες στην ενότητα [Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού στη σελίδα 39](#) για να εγκαταστήσετε αυτό το πιστοποιητικό.
- Στην οθόνη σύνδεσης, πληκτρολογήστε το όνομα χρήστη με διάκριση πεζών-κεφαλαίων και τον κωδικό πρόσβασης που σας παρέχει η Illumina και επιλέξτε **Log In** (Σύνδεση).

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μετά από 10 λεπτά αδράνειας, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αποσυνδέει αυτόματα τον τρέχοντα χρήστη.

Ο πίνακας εργαλείων

Αφού συνδεθείτε, εμφανίζεται ο πίνακας εργαλείων του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 Ο πίνακας εργαλείων είναι το κύριο παράθυρο πλοήγησης. Για να επιστρέψετε στον πίνακα εργαλείων οποιαδήποτε στιγμή, επιλέξτε την επιλογή μενού **Dashboard** (Πίνακας εργαλείων).

Στον πίνακα εργαλείων εμφανίζονται πάντα οι 50 πρόσφατες δραστηριότητες που έχουν καταγραφεί (αν είναι λιγότερες από 50, εμφανίζονται μόνο αυτές που έχουν καταγραφεί). Για να ανακτήσετε τις προηγούμενες 50 δραστηριότητες και να περιηγηθείτε στο ιστορικό δραστηριοτήτων, επιλέξτε **Previous** (Προηγούμενο) στην κάτω δεξιά γωνία του πίνακα δραστηριοτήτων.

Προβολή πρόσφατων δραστηριοτήτων

Η καρτέλα Recent Activities (Πρόσφατες δραστηριότητες) περιέχει μια σύντομη περιγραφή των πρόσφατων δραστηριοτήτων του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT και του επιτόπιου διακομιστή.

Όνομα	Περιγραφή
When (Πότε)	Ημερομηνία και ώρα δραστηριότητας.
User (Χρήστης)	Εάν ισχύει, προσδιορίζει τον χρήστη που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα.
Subsystem (Υποσύστημα)	Μονάδα ή διαδικασία που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα, όπως ο χρήστης, ο προσδιορισμός ή η διαμόρφωση.
Details (Λεπτομέρειες)	Περιγραφή δραστηριότητας.

Όνομα	Περιγραφή
Level (Επίπεδο)	<p>Το επίπεδο που έχει εκχωρηθεί στη δραστηριότητα από τις ακόλουθες επιλογές:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Δραστηριότητα)—Υποδεικνύει μια δραστηριότητα εντός του διακομιστή όπως η επανεκκίνηση του συστήματος ή η σύνδεση/αποσύνδεση του χρήστη. • Notice (Κοινοποίηση)—Υποδεικνύει ένα βήμα που εκτελέστηκε ανεπιτυχώς. Για παράδειγμα, ένα δείγμα ως μη έγκυρο ή ένα σφάλμα ποιοτικού ελέγχου. • Warning (Προειδοποίηση)—Υποδεικνύει ότι προέκυψε σφάλμα κατά την κανονική εκτέλεση και τη σωστή λειτουργία του υλικού. Για παράδειγμα, μη αναγνωρισμένες παράμετροι εκτέλεσης ή αποτυχημένη ανάλυση.

Προβολή πρόσφατων σφαλμάτων

Η καρτέλα Recent Errors (Πρόσφατα σφάλματα) περιέχει μια σύντομη περιγραφή των πρόσφατων σφαλμάτων του λογισμικού και του διακομιστή.

Όνομα	Περιγραφή
When (Πότε)	Ημερομηνία και ώρα δραστηριότητας.
User (Χρήστης)	Εάν ισχύει, προσδιορίζει τον χρήστη που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα.
Subsystem (Υποσύστημα)	Μονάδα ή διαδικασία που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα, όπως ο χρήστης, ο προσδιορισμός ή η διαμόρφωση.
Details (Λεπτομέρειες)	Περιγραφή δραστηριότητας.
Level (Επίπεδο)	<p>Το επίπεδο που έχει εκχωρηθεί στη δραστηριότητα από τις ακόλουθες επιλογές:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Alert (Συναγερμός)—Σφάλμα σε κανονική λειτουργία. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina. • Alert (Ειδοποίηση)—Σφάλμα σε κανονική λειτουργία. Για παράδειγμα, βλάβη του δίσκου, πρόβλημα χώρου ή διαμόρφωσης που απαγορεύει τη δημιουργία αναφορών ή ειδοποιήσεων email. • Error (Σφάλμα)—Σφάλμα συστήματος ή διακομιστή κατά την κανονική λειτουργία. Για παράδειγμα, πρόβλημα με το αρχείο ρυθμίσεων ή βλάβη υλικού.

Προβολή κατάστασης συστήματος και ειδοποιήσεων

Η καρτέλα **Server Status** (Κατάσταση διακομιστή) εμφανίζει τις παρακάτω πληροφορίες:

- **Date** (Ημερομηνία)—Τρέχουσα ημερομηνία και ώρα

- **Time zone** (Ζώνη ώρας)—Ζώνη ώρας που έχει διαμορφωθεί για τον διακομιστή. Οι πληροφορίες της ζώνης ώρας χρησιμοποιούνται για το email, τις ειδοποιήσεις και την ημερομηνία και ώρα της αναφοράς.
- **Hostname** (Όνομα κεντρικού υπολογιστή)—Το όνομα συστήματος αποτελείται από το όνομα κεντρικού υπολογιστή δικτύου και το όνομα συστήματος ονόματος τομέα (DNS).
- **Disk space usage** (Χρήση χώρου στον δίσκο)—Το ποσοστό του χώρου του δίσκου που χρησιμοποιείται για αποθήκευση δεδομένων.
- **Software** (Λογισμικό)—Κανονιστική διαμόρφωση του λογισμικού (π.χ. CE-IVD).
- **Version** (Έκδοση)— Έκδοση 2 του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT.

Η περίληψη μπορεί επίσης να εμφανίζει ένα κουμπί **Server alarm** (Συναγερμός διακομιστή) που σιγάει τον συναγερμό ελεγκτή RAID. Το κουμπί αυτό εμφανίζεται μόνο στους Διαχειριστές. Εάν πατήσετε αυτό το κουμπί, επικοινωνήστε με την τεχνική υποστήριξη της Illumina για περισσότερη βοήθεια.

Διαχείριση χρηστών

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα να προσθέτουν, να επεξεργάζονται ή να διαγράφουν δικαιώματα για τεχνικούς και άλλους χρήστες στο επίπεδό τους.

Εκχώρηση ρόλων χρηστών

Οι ρόλοι χρηστών ορίζουν τη δυνατότητα πρόσβασης και τα δικαιώματα του χρήστη για να εκτελεί συγκεκριμένες εργασίες.

Ρόλος	Περιγραφή
Service (Τεχνική υποστήριξη)	Ένας μηχανικός επιτόπιας τεχνικής υποστήριξης της Illumina που εκτελεί την αρχική εγκατάσταση και ρύθμιση του συστήματος (συμπεριλαμβανομένης της δημιουργίας του Διαχειριστή). Επίσης, επιλύει προβλήματα, εκτελεί επισκευές διακομιστών, δημιουργεί και αλλάζει ρυθμίσεις διαμόρφωσης και παρέχει συνεχή υποστήριξη λογισμικού.
Administrator (Διαχειριστής)	Ένας διαχειριστής του εργαστηρίου που ρυθμίζει και συντηρεί τις ρυθμίσεις διαμόρφωσης, διαχειρίζεται χρήστες, ορίζει τη λίστα παραληπτών email, αλλάζει τον κωδικό πρόσβασης σε κοινόχρηστους φακέλους και κάνει επανεκκίνηση και τερματισμό του διακομιστή.
Technician (Τεχνικός)	Ένας τεχνικός εργαστηρίου που βλέπει την κατάσταση του συστήματος και τις ειδοποιήσεις.

Προσθήκη χρηστών

Στην αρχική εγκατάσταση, ο μηχανικός επιτόπιου σέρβις της Illumina θα προσθέσει έναν χρήστη με ρόλο Administrator (Διαχειριστής).

Προσθέστε έναν χρήστη ως εξής.

1. Από την οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών), επιλέξτε **Add New User** (Προσθήκη νέου χρήστη).

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Όλα τα πεδία είναι υποχρεωτικά.

2. Εισαγάγετε το όνομα χρήστη. Οι απαιτήσεις έχουν ως εξής.
 - Μόνο πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες (a-z και 0-9).
 - Πρέπει να αποτελούνται από 4-20 χαρακτήρες και να περιέχουν τουλάχιστον έναν αριθμητικό χαρακτήρα.
 - Ο πρώτος χαρακτήρας δεν μπορεί να είναι αριθμητικός.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Το όνομα χρήστη είναι χωρίς διάκριση πεζών-κεφαλαίων.

Στο λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT χρησιμοποιούνται ονόματα χρηστών για τον προσδιορισμό των ατόμων που συμμετέχουν στις διάφορες εργασίες της επεξεργασίας προσδιορισμού και τις αλληλεπιδράσεις με το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT.

3. Εισαγάγετε το ονοματεπώνυμο του χρήστη. Το ονοματεπώνυμο εμφανίζεται μόνο στο προφίλ χρήστη.
4. Εισαγάγετε τον κωδικό πρόσβασης και επιβεβαιώστε τον.
Οι κωδικοί πρόσβασης πρέπει να αποτελούνται από 8-20 χαρακτήρες και περιέχουν τουλάχιστον έναν κεφαλαίο χαρακτήρα, έναν πεζό χαρακτήρα και έναν αριθμητικό χαρακτήρα.
5. Εισαγάγετε μια διεύθυνση email για τον χρήστη.
Για κάθε χρήστη απαιτείται μια αποκλειστική διεύθυνση email.
6. Επιλέξτε τον επιθυμητό ρόλο χρήστη από την αναπτυσσόμενη λίστα.
7. Επιλέξτε το πλαίσιο **Active** (Ενεργό) για να ενεργοποιήσετε τον χρήστη αμέσως ή αποεπιλέξτε το πλαίσιο για να ενεργοποιήσετε τον χρήστη αργότερα (π.χ. μετά την εκπαίδευση).
8. Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) δύο φορές για να αποθηκεύσετε και να επιβεβαιώσετε τις αλλαγές.
Ο νέος χρήστης εμφανίζεται τώρα στην οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών).

Επεξεργασία χρηστών

Επεξεργαστείτε τις πληροφορίες χρηστών ως εξής.

1. Από την οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών), επιλέξτε το όνομα χρήστη.
2. Επεξεργαστείτε τις πληροφορίες για τον χρήστη και στη συνέχεια επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).

3. Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) ξανά για να επιβεβαιώσετε τις αλλαγές.
Οι αλλαγές που έγιναν στον χρήστη εμφανίζονται τώρα στην οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών).

Απενεργοποίηση χρηστών

Απενεργοποιήστε έναν χρήστη ως εξής.

1. Από την οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών), επιλέξτε το όνομα χρήστη.
2. Αποεπιλέξτε το πλαίσιο επιλογής **Activate** (Ενεργοποίηση) και στη συνέχεια επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
3. Στο μήνυμα επιβεβαίωσης, επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
Η κατάσταση χρήστη αλλάζει σε Disabled (Απενεργοποιήθηκε) στην οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών).

Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα να προσθέτουν, να επεξεργάζονται ή να διαγράφουν θέσεις κοινόχρηστων φακέλων.

Προσθήκη κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

Διαμορφώστε το σύστημα ώστε να αποθηκεύετε δεδομένα αλληλούχισης σε έναν αποκλειστικό δικτυακό διακομιστή αποθήκευσης (NAS, network-attached storage) αντί για τον διακομιστή που είναι συνδεδεμένος στο σύστημα αλληλούχισης. Ένας διακομιστής NAS μπορεί να προσφέρει υψηλότερη χωρητικότητα για αποθήκευση και συνεχή δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας των δεδομένων.

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Folders** (Φάκελοι).
2. Επιλέξτε **Add folder** (Προσθήκη φακέλου).
3. Εισαγάγετε τις παρακάτω πληροφορίες που παρέχονται από τον διαχειριστή IT:
 - **Location** (Θέση)—Πλήρης διαδρομή προς τη θέση του NAS που περιλαμβάνει τον φάκελο όπου αποθηκεύονται τα δεδομένα.
 - **Username** (Όνομα χρήστη)—Όνομα χρήστη που έχει καθοριστεί για τον επιτόπιο διακομιστή όταν αποκτά πρόσβαση στο NAS.
 - **Password** (Κωδικός πρόσβασης)—Κωδικός πρόσβασης που έχει καθοριστεί για τον επιτόπιο διακομιστή όταν αποκτά πρόσβαση στο NAS.
4. Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
5. Επιλέξτε **Test** (Δοκιμή) για να δοκιμάσετε τη σύνδεση NAS.
Εάν η σύνδεση αποτύχει, επιβεβαιώστε το όνομα διακομιστή, το όνομα θέσης, το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασης με τον διαχειριστή IT.
6. Επανεκκινήστε τον διακομιστή για να εφαρμοστούν οι αλλαγές.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μια διαμόρφωση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου μπορεί να υποστηρίξει μόνο έναν φάκελο δεδομένων αλληλούχησης.

Επεξεργασία κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Folders** (Φάκελοι).
2. Επεξεργαστείτε τη διαδρομή θέσης και επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
3. Επιλέξτε **Test** (Δοκιμή) για να δοκιμάσετε τη σύνδεση NAS.
Εάν η σύνδεση αποτύχει, επιβεβαιώστε το όνομα διακομιστή, το όνομα θέσης, το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασης με τον διαχειριστή IT.

Διαγραφή κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Folders** (Φάκελοι).
2. Επιλέξτε τη διαδρομή θέσης που θα τροποποιήσετε.
3. Επιλέξτε **Delete** (Διαγραφή) για να αφαιρέσετε τον εξωτερικό φάκελο αλληλούχησης.

Διαμόρφωση ρυθμίσεων δικτύου και πιστοποιητικών

Ένας τεχνικός επιτόπιου σέρβις της Illumina χρησιμοποιεί την οθόνη Network Configuration (Διαμόρφωση δικτύου) για να διαμορφώσει τις ρυθμίσεις δικτύου και πιστοποιητικού κατά τη διάρκεια της αρχικής εγκατάστασης.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα αλλαγής των ρυθμίσεων δικτύου και πιστοποιητικών.

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Configuration** (Διαμόρφωση).
2. Επιλέξτε την καρτέλα **Network Configuration** (Διαμόρφωση δικτύου) και διαμορφώστε τις ρυθμίσεις δικτύου κατά περίπτωση.
3. Επιλέξτε την καρτέλα **Certification Configuration** (Διαμόρφωση πιστοποίησης) για να δημιουργήσετε το πιστοποιητικό στρώματος ασφαλών υποδοχών (SSL, Secure Sockets Layer).

Διαμόρφωση ρυθμίσεων πιστοποιητικών

Το πιστοποιητικό στρώματος ασφαλών υποδοχών (SSL, secure socket layer) είναι ένα αρχείο δεδομένων που επιτρέπει την ασφαλή σύνδεση του επιτόπιου διακομιστή σε ένα πρόγραμμα περιήγησης.

1. Χρησιμοποιήστε την καρτέλα Certificate Configuration (Διαμόρφωση πιστοποιητικού) για να διαμορφώσετε τις ακόλουθες ρυθμίσεις πιστοποιητικού SSL:

- **Laboratory Email** (Email εργαστηρίου)—Email επικοινωνίας με το εργαστήριο δοκιμών (απαιτείται έγκυρη μορφή διεύθυνσης email).
- **Organization Unit** (Οργανωτική μονάδα)—Τμήμα.
- **Organization** (Οργανισμός)—Ονομασία του εργαστηρίου δοκιμών.
- **Location** (Τοποθεσία)—Διεύθυνση του εργαστηρίου δοκιμών.
- **State** (Πολιτεία)—Τοποθεσία πολιτείας του εργαστηρίου δοκιμών.
- **Country** (Χώρα)—Τοποθεσία χώρας του εργαστηρίου δοκιμών.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Αποτύπωμα πιστοποιητικού, SHA1)—Αναγνωριστικός αριθμός πιστοποίησης.
Το SHA1 διασφαλίζει ότι οι χρήστες δεν λαμβάνουν προειδοποιήσεις πιστοποιητικού κατά την πρόσβαση στο λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2. Το SHA1 εμφανίζεται μετά τη δημιουργία ή την ανανέωση ενός πιστοποιητικού. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Ανανέωση πιστοποιητικού στη σελίδα 40](#).

2. Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) για να εφαρμόσετε τις αλλαγές που έγιναν.

Διαμόρφωση ρυθμίσεων δικτύου και διακομιστή

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Συντονίστε όλες τις αλλαγές των ρυθμίσεων δικτύου και διακομιστή με τον διαχειριστή πληροφορικής για να αποφύγετε σφάλματα σύνδεσης με τον διακομιστή.

1. Χρησιμοποιήστε την καρτέλα Network Configuration (Ρύθμιση δικτύου) για να διαμορφώσετε τις ακόλουθες ρυθμίσεις δικτύου και επιτόπιου διακομιστή.
 - **Static IP Address** (Διεύθυνση στατικού IP)—Η διεύθυνση IP που έχει καθοριστεί για τον επιτόπιο διακομιστή.
 - **Subnet Mask** (Μάσκα υποδικτύου)—Μάσκα υποδικτύου τοπικού δικτύου.
 - **Default Gateway Address** (Προεπιλεγμένη διεύθυνση πύλης)—Προεπιλεγμένη διεύθυνση IP του δρομολογητή.
 - **Hostname** (Όνομα κεντρικού υπολογιστή)—Καθορισμένο όνομα με το οποίο αναφέρεται ο επιτόπιος διακομιστής στο δίκτυο (ορίζεται ως localhost από προεπιλογή).
 - **DNS Suffix** (Επίθημα DNS)—Καθορισμένο επίθημα DNS
 - **Nameserver 1 and 2** (Όνομα διακομιστή 1 και 2)—Διευθύνσεις IP ή ονόματα διακομιστών DNS.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Διακομιστής χρόνου NTP 1 και 2)—Διακομιστές για συγχρονισμό χρόνου Network Time Protocol (NTP)
 - **MAC Address** (Διεύθυνση MAC)—Διεύθυνση MAC δικτύωσης διακομιστή (μόνο για ανάγνωση).
 - **Timezone** (Ζώνη ώρας)—Τοπική ζώνη ώρας του διακομιστή.

2. Επιβεβαιώστε ότι οι καταχωρήσεις είναι σωστές και στη συνέχεια επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) για να επανεκκινήσετε τον διακομιστή και να εφαρμόσετε τις αλλαγές που έγιναν.



ΠΡΟΣΟΧΗ

Λανθασμένες ρυθμίσεις μπορεί να διαταράξουν τη σύνδεση με τον διακομιστή.

Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού

Για να κατεβάσετε και να εγκαταστήσετε ένα πιστοποιητικό SSL για το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2:

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Configuration** (Διαμόρφωση).
2. Επιλέξτε την καρτέλα **Certification Configuration** (Διαμόρφωση πιστοποίησης).
3. Επιλέξτε **Download Certificate** (Λήψη πιστοποιητικού) από την οθόνη Network Configuration (Διαμόρφωση δικτύου).

Γίνεται λήψη του αρχείου πιστοποιητικού root_cert.der.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Εάν σας ζητηθεί να αποθηκεύσετε το αρχείο, επιλέξτε μια τοποθεσία που μπορείτε να θυμηθείτε εύκολα. Εάν όχι, προσδιορίστε την προεπιλεγμένη τοποθεσία λήψης. Ορισμένα προγράμματα περιήγησης αποθηκεύουν αυτόματα το αρχείο στον φάκελο Downloads (Λήψεις).

4. Πλοηγηθείτε στον φάκελο στον υπολογιστή σας όπου αποθηκεύσατε το αρχείο.
5. Κάντε δεξιό κλικ στο αρχείο **root_cert.der** και επιλέξτε **Install Certificate** (Εγκατάσταση πιστοποιητικού).
6. Εάν εμφανιστεί ένα παράθυρο προειδοποίησης ασφαλείας, επιλέξτε **Open** (Άνοιγμα) για να ανοίξετε το αρχείο.
Ανοίγει το Certificate Import Wizard (Οδηγός εισαγωγής πιστοποιητικών).
7. Στο παράθυρο καλωσορίσματος για το Certificate Import Wizard (Οδηγός εισαγωγής πιστοποιητικών), επιλέξτε **Local Machine** (Τοπικό μηχάνημα) για τη θέση αποθήκευσης και μετά επιλέξτε **Next** (Επόμενο).
8. Επιλέξτε **Place all certificates in the following store** (Τοποθέτηση όλων των πιστοποιητικών στον ακόλουθο χώρο αποθήκευσης) και, στη συνέχεια, επιλέξτε το κουμπί **Browse...** (Περιήγηση).
9. Στο παράθυρο Select Certificate Store (Επιλογή αποθήκευσης πιστοποιητικού), επιλέξτε **Trusted Root Certification Authorities** (Αξιόπιστες αρχές πιστοποιητικών ρίζας) και έπειτα επιλέξτε **OK**.
10. Βεβαιωθείτε ότι στο πεδίο Certificate Store (Αποθήκευση πιστοποιητικού) εμφανίζονται οι αξιόπιστες αρχές πιστοποιητικών ρίζας και έπειτα επιλέξτε **Next** (Επόμενο).
11. Στο παράθυρο Completing the Certificate Import Wizard (Ολοκλήρωση του οδηγού εισαγωγής πιστοποιητικών), επιλέξτε **Finish** (Τέλος).
12. Εάν εμφανιστεί ένα παράθυρο Security Warning (Προειδοποίηση ασφαλείας), επιλέξτε **Yes** (Ναι) για να εγκαταστήσετε το πιστοποιητικό.

13. Στο πλαίσιο διαλόγου για την επιτυχημένη εισαγωγή, επιλέξτε **OK** για να κλείσετε τον οδηγό.

Ανανέωση πιστοποιητικού

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να ανανεώνουν πιστοποιητικά και να επανεκκινούν το σύστημα.

Για να ανανεώσετε ένα πιστοποιητικό μετά από αλλαγή ρυθμίσεων δικτύου ή πιστοποιητικού:

1. Από την οθόνη Network Configuration (Διαμόρφωση δικτύου), επιλέξτε **Regenerate Certificate** (Ανανέωση πιστοποιητικού).
2. Επιλέξτε **Regenerate Certificate and Reboot** (Ανανέωση πιστοποιητικού και επανεκκίνηση) για να προχωρήσετε ή επιλέξτε **Cancel** (Ακύρωση) για έξοδο.

Διαμόρφωση ειδοποιήσεων email συστήματος

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2 επικοινωνεί με τους χρήστες αποστέλλοντας ειδοποιήσεις email που υποδεικνύουν την πρόοδο της ανάλυσης και ειδοποιήσεις για σφάλματα ή απαιτούμενες ενέργειες του χρήστη. Για πληροφορίες σχετικά με τις ειδοποιήσεις email που αποστέλλονται από το σύστημα, ανατρέξτε στην ενότητα [Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού στη σελίδα 95](#).

Βεβαιωθείτε ότι οι ρυθμίσεις του email για την ανεπιθύμητη αλληλογραφία επιτρέπουν τις ειδοποιήσεις ηλεκτρονικού ταχυδρομείου από τον διακομιστή. Οι ειδοποιήσεις email αποστέλλονται από έναν λογαριασμό με όνομα VeriSeq@<customer email domain>, όπου ο <customer email domain> έχει οριστεί από την τοπική ομάδα IT κατά την εγκατάσταση του διακομιστή.

Δημιουργία λίστας συνδρομητών email

Οι ειδοποιήσεις email αποστέλλονται σε μια λίστα καθορισμένων συνδρομητών.

Καθορίστε μια λίστα συνδρομητών ως εξής.

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις).
2. Επιλέξτε **Email Configuration** (Διαμόρφωση email).
3. Στο πεδίο Subscribers (Συνδρομητές), εισάγετε διευθύνσεις email χωρισμένες με κόμμα. Βεβαιωθείτε ότι οι διευθύνσεις email έχουν εισαχθεί σωστά. Το λογισμικό δεν επικυρώνει τη μορφή της διεύθυνσης email.
4. Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
5. Επιλέξτε **Send test message** (Αποστολή δοκιμαστικού μηνύματος) για να δημιουργήσετε ένα δοκιμαστικό email στη λίστα συνδρομητών.
Ελέγξτε τα εισερχόμενα email σας για να βεβαιωθείτε ότι το email έχει σταλεί.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Βεβαιωθείτε ότι έχετε επιλέξει το κουμπί **Save** (Αποθήκευση) πριν στείλετε ένα δοκιμαστικό μήνυμα. Η αποστολή ενός δοκιμαστικού μηνύματος πριν αποθηκεύσετε απορρίπτει τυχόν αλλαγές.

Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 επιτρέπει στους διαχειριστές να ενεργοποιούν ή να απενεργοποιούν την κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας. Οι διαχειριστές μπορούν επίσης να ορίσουν ή να ενημερώσουν τον κωδικό πρόσβασης κρυπτογράφησης για τα αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων. Αυτός ο κωδικός πρόσβασης είναι απαραίτητος για την επαναφορά ενός αντιγράφου ασφαλείας της βάσης δεδομένων. Φροντίστε να αποθηκεύσετε τον κωδικό πρόσβασης σε ασφαλές μέρος για μελλοντική αναφορά.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα να ρυθμίζουν την κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων.

Ρυθμίστε την κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας ως εξής.

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις).
2. Επιλέξτε **Backup Encryption** (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας).
3. Επιλέξτε το πλαίσιο ελέγχου **Encrypt Backups** (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας).
4. Στο πεδίο **Encryption Password** (Κωδικός πρόσβασης κρυπτογράφησης), εισάγετε τον προτιμώμενο κωδικό πρόσβασης κρυπτογράφησης.
5. Εισάγετε τον ίδιο κωδικό πρόσβασης στο πεδίο **Confirm Password** (Επιβεβαίωση κωδικού πρόσβασης).
6. Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).

Δημιουργία ενός μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT επιτρέπει στους διαχειριστές να δημιουργήσουν ένα μη κρυπτογραφημένο αρχείο αντιγράφου ασφαλείας που μπορεί να χρησιμοποιηθεί από την τεχνική υποστήριξη της Illumina. Το μη κρυπτογραφημένο αρχείο αντιγράφων ασφαλείας ισχύει μόνο για 24 ώρες πριν διαγραφεί αυτόματα.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι Διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να δημιουργήσουν ένα μη κρυπτογραφημένο αντίγραφο ασφαλείας.

Δημιουργήστε ένα μη κρυπτογραφημένο αντίγραφο ασφαλείας ως εξής.

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις).
2. Επιλέξτε **Backup Encryption** (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας).
3. Επιλέξτε **Generate Unencrypted Backup** (Δημιουργία αντιγράφου ασφαλείας χωρίς κρυπτογράφηση).
4. Επιλέξτε **Yes** (Ναι) στο παράθυρο επιβεβαίωσης.
Εμφανίζεται μια προτροπή που επιβεβαιώνει το αίτημα λήψης αντιγράφων ασφαλείας χωρίς κρυπτογράφηση.
5. Επιλέξτε **OK**.

Μπορείτε να επιβεβαιώσετε τη δημιουργία ενός μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας επιστρέφοντας στον πίνακα εργαλείων του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT και προβάλλοντας τον πίνακα Recent Activities (Πρόσφατες δραστηριότητες). Η επιτυχής δημιουργία ενός μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας επιβεβαιώνεται με την παρουσία μιας νέας δραστηριότητας.

Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου

Ο διαχειριστής ή ο μηχανικός επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina μπορεί να χρησιμοποιήσει τη σελίδα Network Passwords (Κωδικοί πρόσβασης δικτύου) για να ρυθμίσει τους κωδικούς πρόσβασης για την επικοινωνία μεταξύ του επιτόπιου διακομιστή και των στοιχείων του VeriSeq NIPT Solution v2.



ΠΡΟΣΟΧΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι Διαχειριστές έχουν δικαίωμα αλλαγής κωδικών πρόσβασης δικτύου.

Διαμορφώστε τους κωδικούς πρόσβασης δικτύου ως εξής.

1. Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις).
2. Επιλέξτε **Network Passwords** (Κωδικοί πρόσβασης δικτύου).
3. Στο πεδίο **Sequencer Password** (Κωδικός πρόσβασης αναλυτή αλληλουχιών), εισαγάγετε έναν κωδικό πρόσβασης για τα όργανα αλληλούχισης.

4. Πληκτρολογήστε ξανά τον κωδικό πρόσβασης στο πεδίο **Confirm Password** (Επιβεβαίωση κωδικού πρόσβασης).



ΠΡΟΣΟΧΗ

Η ενημέρωση του κωδικού πρόσβασης του αναλυτή αλληλουχιών, ενώ βρίσκεται σε εξέλιξη μια εκτέλεση αλληλούχισης, μπορεί να προκαλέσει απώλεια δεδομένων.

5. Επιλέξτε **Save Sequencer Password** (Αποθήκευση κωδικού πρόσβασης του αναλυτή αλληλουχιών).
Ο διακομιστής αποθηκεύει τον κωδικό πρόσβασης για το όργανο αλληλούχισης. Ενημερώστε όλα τα όργανα που είναι συνδεδεμένα στον διακομιστή για να διασφαλίσετε ότι χρησιμοποιούν αυτόν τον κωδικό πρόσβασης.
6. Στο πεδίο **Automation Password** (Κωδικός πρόσβασης αυτοματοποίησης) εισαγάγετε έναν κωδικό πρόσβασης για το VeriSeq NIPT Microlab STAR.



ΠΡΟΣΟΧΗ

Η ενημέρωση του κωδικού πρόσβασης αυτοματισμού ενώ βρίσκεται σε εξέλιξη η προετοιμασία του δείγματος μπορεί να προκαλέσει απώλεια δεδομένων.

Μόνο μηχανικοί επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina μπορούν να ενημερώσουν τον κωδικό πρόσβασης αυτοματισμού για το ML STAR. Πριν αλλάξετε τον κωδικό πρόσβασης που είναι αποθηκευμένος στο διακομιστή, μέσω του περιβάλλοντος εργασίας web, βεβαιωθείτε ότι ένα μέλος της ομάδας επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina έχει επισκεφθεί την τοποθεσία σας και έχει ενημερώσει τον κωδικό πρόσβασης του ML STAR. Εάν ενημερώσετε τον κωδικό πρόσβασης στο περιβάλλον εργασίας web του διακομιστή χωρίς να τον ενημερώσετε στο ML STAR, θα καταστήσετε το σύστημα μη χρησιμοποιήσιμο.

7. Πληκτρολογήστε ξανά τον ίδιο κωδικό πρόσβασης για το ML STAR στο πεδίο **Confirm Password** (Επιβεβαίωση κωδικού πρόσβασης).
8. Επιλέξτε **Save Automation Password** (Αποθήκευση κωδικού πρόσβασης αυτοματισμού).
Ο διακομιστής αποθηκεύει τον κωδικό πρόσβασης για το ML STAR. Ενημερώστε όλα τα όργανα του ML STAR που είναι ήδη συνδεδεμένα στον διακομιστή ώστε να διασφαλίσετε ότι χρησιμοποιούν αυτόν τον κωδικό πρόσβασης.

Αποσύνδεση

- Στην επάνω δεξιά γωνία της οθόνης, επιλέξτε το εικονίδιο προφίλ χρήστη και στη συνέχεια επιλέξτε **Log Out** (Αποσύνδεση).

Ανάλυση και αναφορές

Μετά τη συλλογή τους, τα δεδομένα αλληλούχισης υποβάλλονται σε αποπολύπλεξη, μετατρέπονται σε μορφή FASTQ, ευθυγραμμίζονται σε γονιδίωμα αναφοράς και αναλύονται για ανίχνευση ανευπλοειδίας. Αυτή η ενότητα περιγράφει τις διάφορες μετρήσεις που προσδιορίζονται για κάθε δεδομένο δείγμα.

Αποπολύπλεξη και παραγωγή FASTQ

Τα δεδομένα αλληλούχισης που είναι αποθηκευμένα σε μορφή BCL υποβάλλονται σε επεξεργασία μέσω του λογισμικού μετατροπής bcl2fastq. Το λογισμικό μετατροπής bcl2fastq αποπολυπλέκει τα δεδομένα και μετατρέπει τα αρχεία BCL σε τυποποιημένες μορφές αρχείων FASTQ για ανάλυση σε επόμενο στάδιο. Για κάθε εκτέλεση αλληλούχισης, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT δημιουργεί ένα φύλλο δειγμάτων (SampleSheet.csv). Αυτό το αρχείο περιέχει πληροφορίες για το δείγμα που παρέχονται στο λογισμικό κατά τη διαδικασία προετοιμασίας του δείγματος (χρησιμοποιώντας το API του λογισμικού). Αυτά τα φύλλα δειγμάτων περιέχουν μια επικεφαλίδα με πληροφορίες σχετικά με την εκτέλεση και περιγραφικά στοιχεία για τα δείγματα που υποβλήθηκαν σε επεξεργασία σε μια συγκεκριμένη κυψελίδα ροής.

Ο ακόλουθος πίνακας παρέχει λεπτομέρειες για τα δεδομένα του φύλλου δειγμάτων.



ΠΡΟΣΟΧΗ

Μην τροποποιείτε ή επεξεργάζεστε αυτό το αρχείο φύλλου δειγμάτων. Δημιουργείται από το σύστημα και οι τροποποιήσεις μπορούν να προκαλέσουν δυσμενείς επιπτώσεις στα επόμενα στάδια, συμπεριλαμβανομένων εσφαλμένων αποτελεσμάτων ή αποτυχίας της ανάλυσης.

Όνομα στήλης	Περιγραφή
SampleID (ID δείγματος)	Το αναγνωριστικό δείγματος.
SampleName (Όνομα δείγματος)	Το όνομα δείγματος. Προεπιλογή: το ίδιο με το SampleID.
Sample_Plate (Πλάκα δείγματος)	Το αναγνωριστικό πλάκας για ένα συγκεκριμένο δείγμα. Προεπιλογή: κενό.
Sample_Well (Βοθρίο δείγματος)	Αναγνωριστικό βοθρίου στην πλάκα για ένα συγκεκριμένο δείγμα.
I7_Index_ID (ID ευρετηρίου I7) ευρετήριο	Αναγνωριστικό του πρώτου προσαρμογέα ευρετηρίου. Αλληλουχία νουκλεοτιδίου του πρώτου προσαρμογέα.
I5_Index_ID (ID ευρετηρίου I5) index2 (ευρετήριο2)	Αναγνωριστικό του δεύτερου προσαρμογέα. Αλληλουχία νουκλεοτιδίου του δεύτερου προσαρμογέα.

Όνομα στήλης	Περιγραφή
Sample_Project (Έργο δείγματος)	Το αναγνωριστικό έργου για ένα συγκεκριμένο δείγμα. Προεπιλογή: κενό.
SexChromosomes (Χρωμοσώματα φύλου)	Ανάλυση που αφορά τα χρωμοσώματα του φύλου. Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> • Yes(Ναι)–Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου και αναφορά φύλου. • No(Όχι)–Δεν ζητείται ούτε αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου ούτε αναφορά φύλου. • SCA–Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου, αλλά όχι αναφορά φύλου.
SampleType (Τύπος δείγματος)	Ο τύπος του δείγματος. Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Μονήρης)–Κύηση με ένα έμβρυο. • Twin (Δίδυμα)–Κύηση με πολλαπλά έμβρυα. • Control (Μάρτυρας)–Δείγμα μάρτυρα με γνωστή ταξινόμηση φύλου και ανευπλοειδίας. • NTC–Δείγμα αρνητικού μάρτυρα ελέγχου (χωρίς DNA).

Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης

Οι μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης προσδιορίζουν τις κυψελίδες ροής που είναι πιθανό να αποτύχουν στην ανάλυση με μεγάλη πιθανότητα. Οι μετρήσεις πυκνότητας συστάδων, το ποσοστό αναγνώσεων που διέρχονται από φίλτρο (PF) και οι μετρήσεις prephasing και phasing περιγράφουν τη γενική ποιότητα των δεδομένων αλληλούχισης και είναι κοινές σε πολλές εφαρμογές αλληλούχισης επόμενης γενιάς. Η μέτρηση των προβλεπόμενων ευθυγραμμισμένων αναγνώσεων εκτιμά το επίπεδο των κυψελίδων ροής του βάθους αλληλούχισης. Εάν τα δεδομένα χαμηλής ποιότητας αποτύχουν στη μέτρηση των προβλεπόμενων ευθυγραμμισμένων αναγνώσεων, η επεξεργασία της εκτέλεσης τερματίζεται. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης στη σελίδα 54](#).

Εκτιμήσεις εμβρυϊκού κλάσματος

Το εμβρυϊκό κλάσμα (FF) αναφέρεται στο ποσοστό του ελεύθερου από κύτταρα, κυκλοφορούντος DNA σε ένα δείγμα μητρικού αίματος που προέρχεται από τον πλακούντα. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT χρησιμοποιεί πληροφορίες τόσο από την κατανομή μεγέθους θραυσμάτων cfDNA όσο και από τις διαφορές στη γονιδιωματική κάλυψη μεταξύ μητρικού και εμβρυϊκού cfDNA για τον υπολογισμό της εκτίμησης του FF.¹

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

Στατιστικά στοιχεία που χρησιμοποιούνται στην τελική βαθμολόγηση

Για όλα τα χρωμοσώματα, τα δεδομένα αλληλούχισης συζευγμένων άκρων ευθυγραμμίζονται με το γονιδίωμα αναφοράς (HG19). Οι μοναδικές μη διπλότυπες ευθυγραμμισμένες αναγνώσεις συγκεντρώνονται σε κάδους των 100 kb. Οι μετρήσεις του αντίστοιχου κάδου είναι προσαρμοσμένες για μεροληψία GC και σύμφωνα με την ειδική ανά περιοχή γονιδιωματική κάλυψη που προσδιορίστηκε προηγουμένως. Με τη χρήση τέτοιων κανονικοποιημένων μετρήσεων κάδου, οι στατιστικές βαθμολογίες προκύπτουν για κάθε αυτοσωμικό χρωμόσωμα μέσω της σύγκρισης των περιοχών κάλυψης που μπορούν να επηρεαστούν από ανευπλοειδία με τα υπόλοιπα αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Ο λογαριθμικός λόγος πιθανοτήτων (LLR) υπολογίζεται για κάθε δείγμα με συνεκτίμηση αυτών των βαθμολογιών βάσει της κάλυψης και του εκτιμώμενου FF. Ο LLR είναι η πιθανότητα επηρεασμού ενός δείγματος δεδομένης της παρατηρηθείσας κάλυψης και του FF έναντι της πιθανότητας μη επηρεασμού ενός δείγματος δεδομένης της ίδιας παρατηρηθείσας κάλυψης. Στον υπολογισμό αυτού του λόγου λαμβάνεται επίσης υπόψη η εκτιμώμενη αβεβαιότητα στο FF. Για τους επόμενους υπολογισμούς, χρησιμοποιείται ο φυσικός λογάριθμος του λόγου. Το λογισμικό προσδιορισμού αξιολογεί τον LLR για κάθε χρωμόσωμα-στόχο και κάθε δείγμα ώστε να παράσχει έναν προσδιορισμό για την ανευπλοειδία.

Τα στατιστικά στοιχεία για τα χρωμοσώματα X και Y είναι διαφορετικά από τα στατιστικά στοιχεία που χρησιμοποιούνται για τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Για τα έμβρυα που αναγνωρίζονται ως θηλυκά, οι κλήσεις SCA απαιτούν συμφωνία ταξινόμησης με βάση τον LLR και την κανονικοποιημένη χρωμοσωμική τιμή.¹ Οι ειδικές βαθμολογίες LLR υπολογίζονται για το [45,X] (σύνδρομο Turner) και για το [47,XXX]. Για τα έμβρυα που αναγνωρίζονται ως αρσενικά, οι κλήσεις SCA για [47,XXY] (σύνδρομο Klinefelter) ή [47,XYY] μπορούν να βασίζονται στη σχέση μεταξύ των κανονικοποιημένων χρωμοσωμικών τιμών για τα χρωμοσώματα X και Y (NCV_X και NCV_Y). Τα δείγματα που αφορούν αρσενικά έμβρυα για τα οποία η NCV_X βρίσκεται στο εύρος που παρατηρείται για τα ευπλοειδή θηλυκά δείγματα μπορούν να ονομαστούν [47,XXY]. Τα δείγματα που αφορούν αρσενικά δείγματα για τα οποία ο NCV_X βρίσκεται στο εύρος που παρατηρείται για ευπλοειδή αρσενικά δείγματα, αλλά για τα οποία το χρωμόσωμα Y υπερ-εκπροσωπείται, μπορούν να ονομαστούν [47,XYY].

Ορισμένες τιμές των NCV_Y και NCV_X βρίσκονται εκτός της δυνατότητας του συστήματος να προσδιορίσει το SCA. Αυτά τα δείγματα παράγουν ένα μη αναφερόμενο αποτέλεσμα για την ταξινόμηση XY. Τα αυτοσωμικά αποτελέσματα εξακολουθούν να παρέχονται για αυτά τα δείγματα, εάν όλες οι άλλες μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου είναι επιτυχείς.

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

Ποιοτικός έλεγχος ανάλυσης

Οι μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου ανάλυσης είναι μετρήσεις που εκτελούνται κατά τη διάρκεια της ανάλυσης και χρησιμοποιούνται για την ανίχνευση δειγμάτων που αποκλίνουν υπερβολικά από την αναμενόμενη συμπεριφορά. Τα δεδομένα για δείγματα που δεν επιτυγχάνουν σε αυτές τις μετρήσεις θεωρούνται αναξιόπιστα και επισημαίνονται ως αποτυχημένα. Όταν τα δείγματα παράγουν αποτελέσματα εκτός των αναμενόμενων ορίων βάσει αυτών των μετρήσεων, η αναφορά NIPT παρέχει μια αιτία ποιοτικού ελέγχου ως προειδοποίηση ή ως αιτία αποτυχίας. Ανατρέξτε στα [Μηνύματα με αιτίες για ποιοτικό έλεγχο στη σελίδα 72](#) για περισσότερες πληροφορίες σχετικές με αυτές τις αιτίες ποιοτικού ελέγχου.

Ποιοτικός έλεγχος δειγμάτων NTC

Η λύση VeriSeq NIPT Solution επιτρέπει την προσθήκη δειγμάτων NTC ως μέρος της εκτέλεσης. Το ML STAR μπορεί να παράξει έως και 2 NTC ανά εκτέλεση για παρτίδες 24 δειγμάτων και 48 δειγμάτων και έως και 4 NTC για παρτίδες 96 δειγμάτων. Ανεξάρτητα από το πόσα δείγματα NTC προστίθενται, το λογισμικό ελέγχει για έναν ελάχιστο μέσο όρο 4.000.000 μοναδικών χαρτογραφημένων θραυσμάτων ανά δείγμα ανά δεξαμενή. Για τον λόγο αυτό, μην προσθέτετε περισσότερα από 2 δείγματα NTC ανά δεξαμενή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης στη σελίδα 54](#).

Οι καταστάσεις ποιοτικού ελέγχου για δείγματα NTC έχουν ως εξής.

- **Επεξεργασία δείγματος NTC**—Κατά την επεξεργασία ενός δείγματος NTC, το λογισμικό εφαρμόζει ένα αποτέλεσμα ποιοτικού ελέγχου PASS (Έγκριση) όταν η κάλυψη του δείγματος είναι χαμηλή, όπως αναμένεται για το NTC.
- **Δείγμα ασθενούς ως NTC**—Όταν γίνεται επεξεργασία ενός δείγματος ασθενούς, το οποίο επισημαίνεται ως NTC, ανιχνεύεται υψηλή κάλυψη. Επειδή το δείγμα επισημαίνεται ως NTC, το λογισμικό επισημαίνει την κατάσταση ποιοτικού ελέγχου του δείγματος ως FAIL (Αποτυχία) με την ακόλουθη αιτιολογία: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Δείγμα NTC με υψηλή κάλυψη).

Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2

Ο επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2 τρέχει ένα λειτουργικό σύστημα βασισμένο στο Linux και παρέχει περίπου 7,5 TB χωρητικότητα αποθήκευσης για δεδομένα. Υποθέτοντας μέγεθος δεδομένων 25 GB ανά εκτέλεση αλληλούχισης, ο διακομιστής μπορεί να αποθηκεύσει έως και 300 εκτελέσεις. Όταν η ελάχιστη χωρητικότητα αποθήκευσης δεν είναι διαθέσιμη, εκδίδεται μια αυτοματοποιημένη ειδοποίηση. Ο διακομιστής είναι εγκατεστημένος στο τοπικό δίκτυο.

Τοπικός δίσκος

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT καθιστά διαθέσιμους στον χρήστη συγκεκριμένους φακέλους στον επιτόπιο διακομιστή. Αυτοί οι φάκελοι μπορούν να αντιστοιχιστούν χρησιμοποιώντας ένα πρωτόκολλο κοινής χρήσης Samba σε οποιονδήποτε σταθμό εργασίας ή φορητό υπολογιστή στο τοπικό δίκτυο.

Όνομα φακέλου	Περιγραφή	Πρόσβαση
Input (Εισερχόμενα)	Περιέχει δεδομένα αλληλούχισης που έχουν δημιουργηθεί από το σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς που αντιστοιχίζεται στον διακομιστή.	Ανάγνωση και γραφή.
Output (Εξερχόμενα)	Περιέχει όλες τις αναφορές που έχουν δημιουργηθεί από το λογισμικό.	Μόνο ανάγνωση.
Backup (Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας)	Περιέχει αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων.	Μόνο ανάγνωση.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Η αντιστοίχιση του τοπικού δίσκου βασίζεται στο πρωτόκολλο Μπλοκ μηνυμάτων διακομιστή (SMB, Server Message Block). Το λογισμικό υποστηρίζει επί του παρόντος τις εκδόσεις SMB2 και νεότερες. Ο διακομιστής απαιτεί υπογραφή SMB. Ενεργοποιήστε αυτές τις εκδόσεις στον εξοπλισμό (φορητό υπολογιστή/σταθμό εργασίας) που αντιστοιχίζετε.

Τοπική βάση δεδομένων

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT διατηρεί μια τοπική βάση δεδομένων όπου διατηρούνται οι πληροφορίες της βιβλιοθήκης, οι πληροφορίες της εκτέλεσης αλληλούχισης και τα αποτελέσματα της ανάλυσης. Η βάση δεδομένων αποτελεί αναπόσπαστο μέρος του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT και δεν είναι προσβάσιμη από τον χρήστη. Το σύστημα διατηρεί έναν αυτόματο μηχανισμό δημιουργίας αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων στον επιτόπιο διακομιστή. Εκτός από τις ακόλουθες διαδικασίες της βάσης δεδομένων, οι χρήστες ενθαρρύνονται να δημιουργούν τακτικά αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων σε μια εξωτερική τοποθεσία.

- **Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων**—Ένα στιγμιότυπο της βάσης δεδομένων αποθηκεύεται αυτόματα σε ωριαία, ημερήσια, εβδομαδιαία και μηνιαία βάση. Τα ωριαία αντίγραφα ασφαλείας καταργούνται μετά τη δημιουργία ενός ημερήσιου αντιγράφου ασφαλείας. Ομοίως, τα ημερήσια αντίγραφα ασφαλείας καταργούνται όταν είναι έτοιμο το εβδομαδιαίο αντίγραφο ασφαλείας. Τα εβδομαδιαία αντίγραφα ασφαλείας καταργούνται μετά τη δημιουργία ενός μηνιαίου αντιγράφου ασφαλείας και διατηρείται μόνο ένα μηνιαίο αντίγραφο ασφαλείας.

Η συνιστώμενη πρακτική είναι η δημιουργία μιας αυτοματοποιημένης δέσμης ενεργειών που μπορεί να διατηρήσει τον φάκελο αντιγράφων ασφαλείας σε ένα τοπικό NAS. Αυτά τα αντίγραφα ασφαλείας δεν περιλαμβάνουν τους φακέλους εισόδου και εξόδου.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2 παρέχει μια επιλογή κρυπτογράφησης για τη δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων. Ανατρέξτε στην ενότητα [Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας στη σελίδα 41](#) για περισσότερες πληροφορίες.

- **Επαναφορά βάσης δεδομένων**—Η βάση δεδομένων μπορεί να επανέλθει από οποιοδήποτε στιγμιότυπο αντιγράφου ασφαλείας. Οι επαναφορές πραγματοποιούνται μόνο από τους μηχανικούς επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina. Ο κωδικός πρόσβασης κρυπτογράφησης πρέπει να παρέχεται για την επαναφορά ενός κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας. Αυτός ο κωδικός πρόσβασης πρέπει να είναι ο κωδικός πρόσβασης που ισχύει κατά τη στιγμή της δημιουργίας αντιγράφου ασφαλείας.
- **Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας δεδομένων**—Αν και ο επιτόπιος διακομιστής μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως το κύριο σημείο αποθήκευσης για τις εκτελέσεις αλληλούχισης, μπορεί να αποθηκεύσει μόνο περίπου 300 εκτελέσεις. Μπορείτε να ρυθμίσετε τη δημιουργία ενός αυτοματοποιημένου αντιγράφου ασφαλείας δεδομένων που εκτελείται σε συνεχή βάση σε μια άλλη συσκευή μακροπρόθεσμης αποθήκευσης ή σε ένα NAS.
- **Συντήρηση**—Εκτός από τη δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας των δεδομένων, ο επιτόπιος διακομιστής δεν χρειάζεται συντήρηση από τον χρήστη. Ενημερώσεις για το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT ή τον ίδιο τον επιτόπιο διακομιστή παρέχονται από την τεχνική υποστήριξη της Illumina.

Αρχειοθέτηση δεδομένων

Συμβουλευτείτε την πολιτική αρχειοθέτησης του τοπικού εργαστηρίου IT για να προσδιορίσετε πώς θα αρχειοθετήσετε τους καταλόγους εισόδου και εξόδου. Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT παρακολουθεί τον υπόλοιπο χώρο δίσκου στον κατάλογο εισόδου και ενημερώνει τους χρήστες με email όταν η υπόλοιπη χωρητικότητα δίσκου είναι κάτω από 1 TB.

Μην χρησιμοποιείτε τον επιτόπιο διακομιστή για αποθήκευση δεδομένων. Μεταφέρετε τα δεδομένα στον επιτόπιο διακομιστή και αρχειοθετήστε τα σε τακτικά διαστήματα.

Μια τυπική εκτέλεση αλληλούχισης που είναι συμβατή με τη ροή εργασίας ανάλυσης cfDNA απαιτεί 25–30 GB για εκτελέσεις του αναλυτή αλληλουχιών επόμενης γενιάς. Το πραγματικό μέγεθος του φακέλου εκτέλεσης εξαρτάται από την τελική πυκνότητα της συστάδας.

Αρχειοθετήστε δεδομένα μόνο όταν το σύστημα είναι αδρανές και δεν βρίσκονται σε εξέλιξη εκτελέσεις ανάλυσης ή αλληλούχισης.

Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή

Ο επιτόπιος διακομιστής διαθέτει τρεις φακέλους που μπορούν να αντιστοιχιστούν ξεχωριστά σε οποιονδήποτε υπολογιστή με Microsoft Windows:

- **input** (Εισερχόμενα)—Αντιστοιχίζονται στους φακέλους δεδομένων αλληλούχησης. Να τοποθετείται στον υπολογιστή που είναι συνδεδεμένος στο σύστημα αλληλούχησης. Ρυθμίστε το σύστημα αλληλούχησης για τη ροή δεδομένων στον φάκελο εισερχομένων.
- **output** (Εξερχόμενα)—Αντιστοιχίζονται στις αναφορές ανάλυσης του διακομιστή και στις αναφορές επεξεργασίας του προσδιορισμού.
- **backup** (Αντίγραφα ασφαλείας)—Αντιστοιχίζονται στα αρχεία αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι ενεργοί μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να αντιστοιχίσουν μονάδες δίσκων διακομιστή.

Αντιστοιχίστε κάθε φάκελο ως εξής.

1. Συνδεθείτε στον υπολογιστή εντός του υποδικτύου του επιτόπιου διακομιστή.
2. Κάντε δεξί κλικ στο **Computer** (Υπολογιστής) και επιλέξτε **Map network drive** (Αντιστοίχιση μονάδας δίσκου δικτύου).
3. Επιλέξτε ένα γράμμα από την αναπτυσσόμενη λίστα Drive (Μονάδα δίσκου).
4. Στο πεδίο Folder (Φάκελος), εισαγάγετε \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Για παράδειγμα: \\10.50.132.92\εισερχόμενα.
5. Εισάγετε το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασης (ως ενεργός διαχειριστής) του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2. Οι φάκελοι που αντιστοιχίστηκαν επιτυχώς εμφανίζονται προσαρτημένοι στον υπολογιστή. Εάν αλλάξει ο ρόλος, η ενεργή κατάσταση ή ο κωδικός πρόσβασης του διαχειριστή, η ενεργή σύνδεση του αντιστοιχισμένου διακομιστή τερματίζεται. Οι φάκελοι που αντιστοιχίστηκαν επιτυχώς εμφανίζονται προσαρτημένοι στον υπολογιστή.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Η αντιστοίχιση του τοπικού δίσκου βασίζεται στο πρωτόκολλο Μπλοκ μηνυμάτων διακομιστή (SMB, Server Message Block). Το λογισμικό υποστηρίζει επί του παρόντος τις εκδόσεις SMB2 και νεότερες. Ο διακομιστής απαιτεί υπογραφή SMB. Ενεργοποιήστε αυτές τις εκδόσεις στον εξοπλισμό (φορητό υπολογιστή/σταθμό εργασίας) που αντιστοιχίζετε.

Επανεκκίνηση του διακομιστή

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι ενεργοί μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να επανεκκινήσουν τον διακομιστή.

Για να επανεκκινήσετε τον διακομιστή:

1. Στην αναπτυσσόμενη λίστα **Settings** (Ρυθμίσεις), επιλέξτε **Reboot Server** (Επανεκκίνηση διακομιστή).
2. Επιλέξτε **Reboot** (Επανεκκίνηση) για να επανεκκινήσετε το σύστημα ή **Cancel** (Ακύρωση) για έξοδο χωρίς επανεκκίνηση.
3. Εισαγάγετε μια αιτία για τερματισμό λειτουργίας του διακομιστή.
Η αιτία καταγράφεται για την αντιμετώπιση προβλημάτων.



ΠΡΟΣΟΧΗ

Κατά τη διάρκεια της επανεκκίνησης δεν πρέπει να είναι ενεργή καμία εκτέλεση αλληλούχισης ή προετοιμασία δείγματος. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια δεδομένων. Η επανεκκίνηση του συστήματος θα διαρκέσει μερικά λεπτά. Προγραμματίστε τις εργαστηριακές σας δραστηριότητες γύρω από την επανεκκίνηση.

Τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να τερματίσουν τη λειτουργία του διακομιστή.

Για να τερματίσετε τη λειτουργία του επιτόπιου διακομιστή:

1. Στην αναπτυσσόμενη λίστα **Settings** (Ρυθμίσεις), επιλέξτε **Shut Down Server** (Τερματισμός λειτουργίας διακομιστή).
2. Επιλέξτε **Shut Down** (Τερματισμός λειτουργίας) για να τερματίσετε τη λειτουργία του επιτόπιου διακομιστή ή επιλέξτε **Cancel** (Άκυρο) για να βγείτε από το σύστημα χωρίς να τερματίσετε τη λειτουργία.
3. Εισαγάγετε μια αιτία για τον τερματισμό λειτουργίας του επιτόπιου διακομιστή.
Η αιτία καταγράφεται για την αντιμετώπιση προβλημάτων.



ΠΡΟΣΟΧΗ

Κατά τον τερματισμό λειτουργίας του διακομιστή δεν πρέπει να είναι ενεργή καμία εκτέλεση αλληλούχισης ή προετοιμασία δείγματος. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια δεδομένων.

Ανάκτηση λειτουργίας μετά από απροσδόκητη απενεργοποίηση

Σε περίπτωση διακοπής ρεύματος ή τυχαίου τερματισμού λειτουργίας από τον χρήστη στη διάρκεια μιας εκτέλεσης ανάλυσης, το σύστημα κάνει τα εξής:

- Επανεκκινεί αυτόματα το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT κατά την επανεκκίνηση.
- Αναγνωρίζει ότι η εκτέλεση της ανάλυσης απέτυχε και υποβάλλει εκ νέου την εκτέλεση στην ουρά για επεξεργασία.
- Δημιουργεί εξερχόμενα όταν η ανάλυση ολοκληρωθεί επιτυχώς.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Εάν η ανάλυση αποτύχει, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT επιτρέπει στο σύστημα να υποβάλει εκ νέου την εκτέλεση για ανάλυση έως και τρεις φορές.

Περιβαλλοντικά ζητήματα

Ο παρακάτω πίνακας παρουσιάζει ζητήματα σχετικά με τη θερμοκρασία του περιβάλλοντος για τον επιτόπιο διακομιστή.

Υψόμετρο	Λειτουργική θερμοκρασία περιβάλλοντος	Μη λειτουργική θερμοκρασία περιβάλλοντος
Στάθμη θάλασσας	10°C έως 40°C	0°C έως 60°C
+10.000 πόδια	0°C έως 30°C	-10°C έως 50°C

Πληροφορίες σχετικά με την απόρριψη του ηλεκτρονικού εξοπλισμού σύμφωνα με την οδηγία για τα απόβλητα ηλεκτρικού και ηλεκτρονικού εξοπλισμού (ΑΗΗΕ) και τους κανονισμούς παρέχονται στον δικτυακό τόπο της Illumina στη διεύθυνση <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου

Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
standard_r_squared	Τιμή τετραγώνου R του μοντέλου της πρότυπης καμπύλης.	0,980	Δ/Ι	Τα μοντέλα καμπυλών προτύπων που παρουσιάζουν φτωχή γραμμικότητα στον χώρο log-log δεν είναι καλοί προγνωστικοί δείκτες των πραγματικών συγκεντρώσεων του δείγματος.
standard_slope	Κλίση του μοντέλου καμπυλών προτύπων.	0,95	1,15	Τα μοντέλα καμπύλης προτύπων που έχουν κλίση εκτός των αναμενόμενων ζωνών επιδόσεων υποδηλώνουν ένα αναξιόπιστο μοντέλο.
ccn_library_pg_ul	Μέγιστη επιτρεπόμενη συγκέντρωση δείγματος.	Δ/Ι	1000 pg/μl	Δείγματα με υπολογιζόμενες συγκεντρώσεις DNA που υπερβαίνουν τις προδιαγραφές υποδεικνύουν υπερβολική μόλυνση γονιδιωματικού DNA.

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
median_ccn_pg_ul	Μέση υπολογισμένη τιμή συγκέντρωσης για όλα τα δείγματα της παρτίδας.	16 pg/μl	Δ/Ι	Μια δεξαμενή αλληλούχισης κατάλληλου όγκου δεν μπορεί να έχει υπερβολικά μεγάλο αριθμό υπερβολικά αραιών δειγμάτων. Οι παρτίδες με μεγάλο αριθμό αραιών δειγμάτων υποδεικνύουν αποτυχία της προετοιμασίας του δείγματος.

Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
cluster_density	Η πυκνότητα της συστάδας αλληλούχισης.	152.000 ανά mm ²	338.000 ανά mm ²	Η κυψελίδα ροής με χαμηλή πυκνότητα συστάδων δεν παράγει αρκετές αναγνώσεις. Οι κυψελίδες ροής με υπερβολική πυκνότητα συστάδα παράγουν συνήθως δεδομένα αλληλούχισης χαμηλής ποιότητας.

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
pct_pf	Ποσοστό αναγνώσεων που διέρχονται το φίλτρο αγνότητας.	≥50%	Δ/Ι	Κυψελίδες ροής με εξαιρετικά χαμηλό %PF μπορεί να έχουν μη φυσιολογική αναπαράσταση βάσης και είναι πιθανό να υποδεικνύουν προβλήματα με τις αναγνώσεις PF.
prephasing	Κλάσμα προχώρησης βάσης.	Δ/Ι	≤0,003	Εμπειρικά βελτιστοποιημένες συστάσεις για τη λύση VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Κλάσμα καθυστέρησης βάσης.	Δ/Ι	≤0,004	Εμπειρικά βελτιστοποιημένες συστάσεις για τη λύση VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Εκτιμώμενος μέσος αριθμός μοναδικά αντιστοιχισμένων θραυσμάτων ανά δείγμα.	≥4.000.000	Δ/Ι	Καθορίζεται ως ελάχιστη παρατηρούμενη μη εξαιρούμενη θέση (NES, not excluded sites) σε φυσιολογικό πληθυσμό.

Αναφορές συστήματος

Εισαγωγή

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT παράγει τις ακόλουθες κατηγορίες αναφορών:

- Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων.
- Αναφορές επεξεργασίας.

Μια αναφορά μπορεί να είναι ενημερωτική ή ενεργοποιήσιμη.

- **Ενημερωτική**—Αναφορά που σχετίζεται με τη διαδικασία και παρέχει πληροφορίες σχετικά με την πρόοδο του προσδιορισμού και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επιβεβαίωση της ολοκλήρωσης ενός συγκεκριμένου βήματος. Η αναφορά παρέχει επίσης πληροφορίες όπως αποτελέσματα ποιοτικού ελέγχου και αναγνωριστικούς αριθμούς.
- **Ενεργοποιήσιμη**—Ασύγχρονη αναφορά που ενεργοποιείται από ένα συμβάν του συστήματος ή μια ενέργεια του χρήστη που απαιτεί την προσοχή του χρήστη.

Αυτή η ενότητα περιγράφει κάθε αναφορά και παρέχει τις λεπτομέρειες της αναφοράς για την ενσωμάτωση του LIMS.

Εξερχόμενα αρχεία

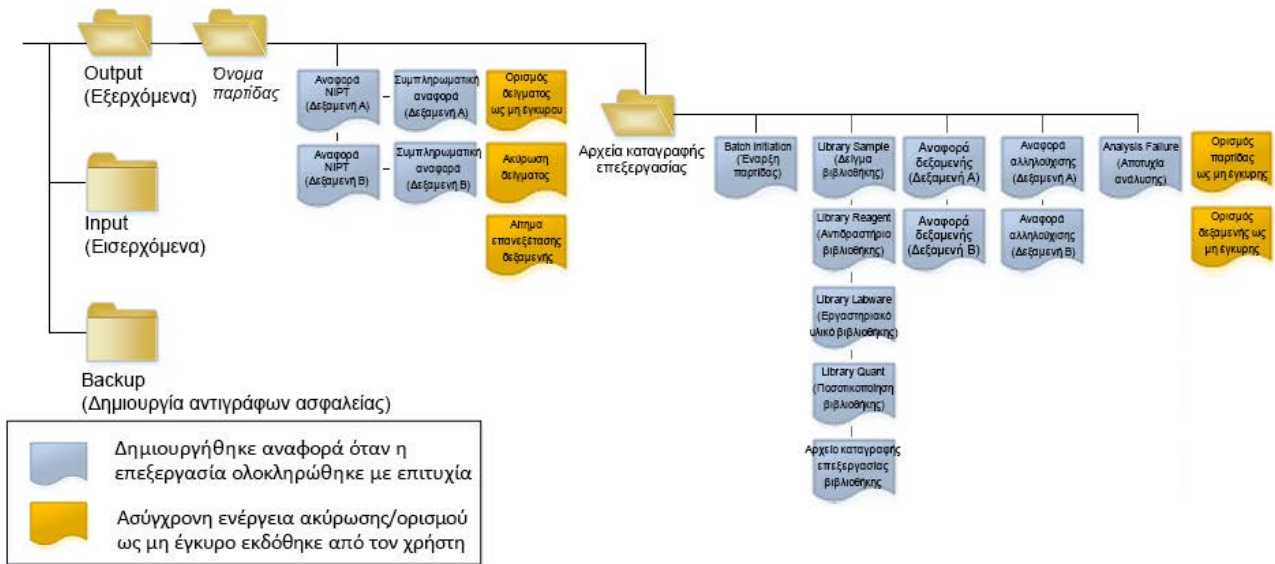
Οι αναφορές του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT δημιουργούνται στον εσωτερικό σκληρό δίσκο του επιτόπιου διακομιστή που αντιστοιχίζεται στη μονάδα δίσκου του χρήστη ως φάκελος εξερχόμενων μόνο για ανάγνωση. Κάθε αναφορά παράγεται με ένα αντίστοιχο τυπικό αρχείο αθροίσματος ελέγχου MD5, το οποίο χρησιμοποιείται για να επαληθευτεί ότι το αρχείο δεν έχει τροποποιηθεί.

Όλες οι αναφορές αποτελούνται από απλό κείμενο που οριοθετείται με στηλοθέτες. Μπορείτε να ανοίξετε τις αναφορές με οποιοδήποτε πρόγραμμα επεξεργασίας κειμένου ή με ένα πρόγραμμα επεξεργασίας δεδομένων σε πίνακες, όπως το Microsoft Excel®.

Δομή αρχείου αναφορών

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αποθηκεύει τις αναφορές σε μια συγκεκριμένη δομή στον φάκελο Output (Εξερχόμενα).

Εικόνα 4 Δομή φακέλου αναφορών λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT



Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT αποθηκεύει αναφορές στον φάκελο *Batch Name* (Όνομα παρτίδας) οργανωμένες ως εξής:

- **Κύριος φάκελος [φάκελος Batch Name (Όνομα παρτίδας)]**—Περιέχει αναφορές που παρέχουν αποτελέσματα ή σχετίζονται με ειδοποιήσεις μέσω email που έχουν δημιουργηθεί από το LIMS. Για λεπτομέρειες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων στη σελίδα 63](#).
- **Φάκελος ProcessLogs (Αρχεία καταγραφής επεξεργασίας)**—Περιέχει αναφορές που σχετίζονται με την επεξεργασία. Για λεπτομέρειες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορές επεξεργασίας στη σελίδα 85](#).

Μια λίστα με όλες τις αναφορές παρέχεται στην [Περίληψη αναφορών του συστήματος στη σελίδα 58](#).

Περίληψη αναφορών του συστήματος

Όνομα αναφοράς	Τύπος αναφοράς	Μονάδα αναφοράς	Μορφή ονόματος αρχείου αναφοράς
Αναφορά NIPT στη σελίδα 63	Ενεργοποιήσιμη	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Συμπληρωματική αναφορά στη σελίδα 74	Ενεργοποιήσιμη	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου στη σελίδα 83	Ενεργοποιήσιμη	Δείγμα	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά ακύρωσης δείγματος στη σελίδα 84	Ενεργοποιήσιμη	Δείγμα	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής στη σελίδα 84	Ενεργοποιήσιμη	Δεξαμενή	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά προετοιμασίας παρτίδας στη σελίδα 85	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης στη σελίδα 86	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Όνομα αναφοράς	Τύπος αναφοράς	Μονάδα αναφοράς	Μορφή ονόματος αρχείου αναφοράς
Αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης στη σελίδα 87	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης στη σελίδα 88	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης στη σελίδα 89	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης στη σελίδα 90	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Process Log (Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης) στη σελίδα 90	Ενημερωτική	Παρτίδα	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Αναφορά δεξαμενής στη σελίδα 92	Ενημερωτική	Δεξαμενή	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης στη σελίδα 92	Ενημερωτική	Δεξαμενή	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά αλληλούχισης στη σελίδα 93	Ενημερωτική	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Αναφορά αποτυχίας ανάλυσης στη σελίδα 94	Ενημερωτική	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Συμβάντα δημιουργίας αναφορών

Αναφορά	Περιγραφή	Συμβάν δημιουργίας
NIPT Report (Αναφορά NIPT)	Περιέχει τα τελικά αποτελέσματα μιας εκτέλεσης ανάλυσης που έχει ολοκληρωθεί με επιτυχία.	<ul style="list-style-type: none"> • Η ανάλυση εκτέλεσης αλληλούχισης ολοκληρώνεται.
Supplementary Report (Συμπληρωματική αναφορά)	Περιέχει συμπληρωματικά αποτελέσματα για μια επιτυχή εκτέλεση ανάλυσης.	<ul style="list-style-type: none"> • Τόσο η ανάλυση εκτέλεσης αλληλούχισης όσο και η αναφορά NIPT έχουν ολοκληρωθεί.
Sample Invalidation (Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου)	Περιέχει πληροφορίες για ένα δείγμα που ορίστηκε ως μη έγκυρο.	<ul style="list-style-type: none"> • Ο χρήστης ορίζει ένα δείγμα ως μη έγκυρο.
Sample Cancellation (Ακύρωση δείγματος)	Περιέχει πληροφορίες για ένα δείγμα που ακυρώθηκε.	<ul style="list-style-type: none"> • Ο χρήστης ακυρώνει ένα δείγμα.
Pool Retest Request (Αίτημα επανεξέτασης δεξαμενής)	Υποδεικνύει ότι μπορεί να δημιουργηθεί μια δεύτερη δεξαμενή από μια υπάρχουσα παρτίδα. Περιέχει πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση επανεξέτασης της δεξαμενής. ¹	<ul style="list-style-type: none"> • Ο χρήστης ορίζει μια δεξαμενή ως μη έγκυρη.
Batch Initiation (Έναρξη παρτίδας)	Υποδεικνύει την έναρξη επεξεργασίας μιας νέας παρτίδας.	<ul style="list-style-type: none"> • Ο χρήστης εκκινεί μια νέα παρτίδα.
Batch Invalidation (Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης)	Περιέχει πληροφορίες για μια ορισμένη ως μη έγκυρη παρτίδα που είχε εκκινηθεί από τον χρήστη.	<ul style="list-style-type: none"> • Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.

Αναφορά	Περιγραφή	Συμβάν δημιουργίας
Library Sample (Δείγμα βιβλιοθήκης)	Παραθέτει όλα τα δείγματα που υπάρχουν στην παρτίδα.	<ul style="list-style-type: none"> • Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη. • Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται. • Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.
Library Reagent (Αντιδραστήριο βιβλιοθήκης)	Περιέχει πληροφορίες για το αντιδραστήριο επεξεργασίας της βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> • Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη. • Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται. • Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.
Library Labware (Εργαστηριακό υλικό βιβλιοθήκης)	Περιέχει πληροφορίες για το εργαστηριακό υλικό επεξεργασίας της βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> • Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη. • Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται. • Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.
Library Quant (Ποσοτικοποίηση βιβλιοθήκης)	Περιέχει αποτελέσματα δοκιμών για ποσοτικοποίηση βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> • Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη. • Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται. • Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.

Αναφορά	Περιγραφή	Συμβάν δημιουργίας
Library Process Log (Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης)	Περιέχει βήματα που εκτελούνται κατά την επεξεργασία της βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> • Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη. • Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται. • Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει. • Η επεξεργασία παρτίδας ολοκληρώνεται.
Pool (Δεξαμενή)	Περιέχει όγκους συγκέντρωσης του δείγματος.	<ul style="list-style-type: none"> • Η μέθοδος συγκέντρωσης ολοκληρώνεται.
Pool Invalidation (Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης)	Περιέχει πληροφορίες για μια ορισμένη ως μη έγκυρη δεξαμενή που είχε εκκινηθεί από τον χρήστη.	<ul style="list-style-type: none"> • Ο χρήστης ορίζει μια δεξαμενή ως μη έγκυρη.
Sequencing (Αλληλούχιση)	Περιέχει αποτελέσματα ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης.	<ul style="list-style-type: none"> • Ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης είναι επιτυχής. • Η αλληλούχιση απέτυχε. • Η αλληλούχιση έληξε.
Analysis Failure (Αποτυχία ανάλυσης)	Περιέχει πληροφορίες ανάλυσης για μια αποτυχημένη δεξαμενή.	<ul style="list-style-type: none"> • Η ανάλυση της εκτέλεσης αλληλούχισης απέτυχε.

¹ Ο χρήστης ορίζει μια δεξαμενή ως μη έγκυρη από μια έγκυρη παρτίδα που δεν έχει υπερβεί τον μέγιστο αριθμό δεξαμενών.

Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων

Αναφορά NIPT

Η αναφορά NIPT για το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2 περιέχει τα αποτελέσματα ταξινόμησης χρωμοσωμάτων με τη μορφή ενός δείγματος ανά γραμμή για κάθε δείγμα στη δεξαμενή.

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Δεν ισχύει.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός δείγματος.	Δεν ισχύει.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Πληροφορίες για τον τύπο δείγματος που παρέχονται από το σημείο συλλογής ή τον χρήστη του εργαστηρίου. Καθορίζει την ταξινόμηση ανευπλοειδίας, την αναφορά ανευπλοειδίας και τα κριτήρια ποιοτικού ελέγχου.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Μονήρης)–Κύηση με ένα έμβρυο. • Twin (Δίδυμα)–Κύηση με πολλαπλά έμβρυα. • Control (Μάρτυρας)–Δείγμα μάρτυρα με γνωστή ταξινόμηση φύλου και ανευπλοειδίας. • NTC–Δείγμα αρνητικού μάρτυρα ελέγχου (χωρίς DNA). • Not Specified (Δεν καθορίζεται)–Δεν έχει καθοριστεί ο τύπος του συγκεκριμένου δείγματος. 	απαρίθμηση	Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
sex_chrom	Ζητήθηκε ανάλυση χρωμοσωμάτων φύλου. Καθορίζει την εμφάνιση της ταξινόμησης της ανευπλοειδίας και των πληροφοριών για τα χρωμοσώματα φύλου.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ναι)–Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου και αναφορά φύλου. • No (Όχι)–Δεν ζητείται ούτε αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου ούτε αναφορά φύλου. • SCA–Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου, αλλά όχι αναφορά φύλου. • Not Specified (Δεν προσδιορίζεται)–Για το συγκεκριμένο δείγμα δεν έχει δοθεί επιλογή αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου. <p>Η αναφορά NIP-T εμφανίζει τις τιμές yes (ναι), no (όχι) και SCA με πεζούς χαρακτήρες.</p>	απαρίθμηση	<i>Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.</i>
screen_type	Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Βασικό)–Ανίχνευση χρωμοσώματος 13, 18 ή 21. • Genomewide (Ολόκληρο το γονιδίωμα)–Ανίχνευση ολόκληρου του γονιδιώματος. • Not Specified (Δεν καθορίζεται)–Δεν έχει καθοριστεί ο τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου για το συγκεκριμένο δείγμα. <p>Η αναφορά NIP-T εμφανίζει τις τιμές βασικής ανίχνευσης και ανίχνευσης ολόκληρου του γονιδιώματος με πεζούς χαρακτήρες.</p>	κείμενο	<i>Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.</i>
flowcell	Γραμμωτός κωδικός κυψελίδας ροής αλληλούχισης.	Δεν ισχύει.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
class_sx	Ταξινόμηση ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου.	<p>Επιλέγεται ένα από τα παρακάτω ανάλογα με τον τύπο δείγματος και την επιλογή της αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Προβολή του anomaly_description (περιγραφή ανωμαλίας) για τις λεπτομέρειες της ανωμαλίας. • NO ANOMALY DETECTED (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Δεν αναφέρεται αρνητικό δείγμα και φύλο. • NO ANOMALY DETECTED - XX (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία - XX)—Αρνητικό δείγμα με θηλυκό έμβρυο. • NO ANOMALY DETECTED - XY (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία-XY)—Αρνητικό δείγμα με αρσενικό έμβρυο. • NOT REPORTABLE (Αδυναμία αναφοράς)—Δεν ήταν δυνατή η αναφορά χρωμοσωμάτων φύλου από το λογισμικό. • NO CHR Y PRESENT (Δεν υπάρχει χρωμ. Y)—Δίδυμη κύηση στην οποία δεν ανιχνεύεται χρωμόσωμα Y. • CHR Y PRESENT (Υπάρχει χρωμ. Y)—Δίδυμη κύηση στην οποία ανιχνεύεται χρωμόσωμα Y. • CANCELLED (Ακυρώθηκε)—Το δείγμα ακυρώθηκε από τον χρήστη. • INVALIDATED (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)—Το δείγμα απέτυχε κατά τον ποιοτικό έλεγχο ή ορίστηκε ως μη έγκυρο από τον χρήστη. • NOT TESTED (Δεν ελέγχθηκε)—Δεν ελέγχθηκε χρωμόσωμα φύλου. • Not applicable (Δεν ισχύει)— Η κατηγορία δεν ισχύει για το δείγμα. 	class_sx	Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
class_auto	Ταξινόμηση για ανευπλοειδίες σε αυτοσώματα. Αναφέρεται ως ANOMALY DETECTED (Ανιχνεύτηκε ανωμαλία) εάν ανιχνεύθηκε ανωμαλία εντός του επιλεγμένου τύπου προσυμπτωματικού ελέγχου για το δείγμα	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> ANOMALY DETECTED (Ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Εντοπίστηκε αυτοσωμική χρωμοσωμική ανωμαλία. NO ANOMALY DETECTED (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Δεν εντοπίστηκε αυτοσωμική ανωμαλία. CANCELLED (Ακυρώθηκε)—Το δείγμα ακυρώθηκε από τον χρήστη. INVALIDATED (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)—Το δείγμα απέτυχε κατά τον ποιοτικό έλεγχο ή ορίστηκε ως μη έγκυρο από τον χρήστη. Not applicable (Δεν ισχύει)— Η κατηγορία δεν ισχύει για το δείγμα. 	κείμενο	Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.
anomaly_description	Συμβολοσειρά τύπου ISCN που περιγράφει όλες τις αναφερόμενες ανωμαλίες. Οι πολλαπλές ανωμαλίες διαχωρίζονται με άνω και κάτω τελεία.	DETECTED: (Ανιχνεύτηκε), ακολουθούμενο από συμβολοσειρές διαχωρισμένες με άνω και κάτω τελεία που συνδέουν τις ακόλουθες μορφές, με τη σειρά των χρωμοσωμάτων: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2\}\) XO XXX XXY XYY ή NO ANOMALY DETECTED (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία) not applicable (Δεν ισχύει) INVALIDATED (Ορίστηκε ως μη έγκυρο) CANCELLED (Ακυρώθηκε).	κείμενο	Συμβολοσειρές διαχωρισμένες με άνω και κάτω τελεία και άλλες τιμές που περιγράφονται στην ενότητα Κανόνες περιγραφής ανωμαλιών στη σελίδα 70.

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
qc_flag	Αποτελέσματα ανάλυσης ποιοτικού ελέγχου. Μόνο οι τιμές qc_ flag WARNING (Προειδοποίηση) και PASS (Έγκριση) έχουν αποτελέσματα. Όλες οι άλλες τιμές δεν το κάνουν.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none">• PASS (Έγκριση)• WARNING (Προειδοποίηση)• FAIL (Αποτυχία)• CANCELLED (Ακυρώθηκε)• INVALIDATED (Ορισμός ως μη έγκυρο)• NTC_PASS	απαρίθμηση	Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
qc_reason	Πληροφορίες για αποτυχία ποιοτικού ελέγχου ή προειδοποίηση.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> • NONE (Καμία) [Κατάσταση ποιοτικού ελέγχου = PASS (Έγκριση)] • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Ανιχνεύτηκαν πολλαπλές ανωμαλίες) [Κατάσταση ποιοτικού ελέγχου = WARNING (Προειδοποίηση)] • FAILED iFACT (iFACT απέτυχε) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα εκτός αναμενόμενου εύρους) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Κατανομή μεγέθους θραυσμάτων εκτός του αναμενόμενου εύρους) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα κυψελίδας ροής εκτός του αναμενόμενου εύρους) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Απέτυχε η εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα αλληλούχισης εκτός του αναμενόμενου εύρους) • UNEXPECTED DATA (Μη αναμεόμενα δεδομένα) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Δείγμα NTC με υψηλή κάλυψη) • CANCELLED (Ακυρώθηκε) • INVALIDATED (Ορισμός ως μη έγκυρο) 	κείμενο	Τιμές που εμφανίζονται στις προκαθορισμένες επιλογές τιμής.

Στήλη	Περιγραφή	Προκαθορισμένες επιλογές τιμής	Τύπος	Regex
ff	Εκτιμώμενο εμβρυϊκό κλάσμα.	Ποσοστό cfDNA δείγματος από έμβρυο στρογγυλοποιημένο στον πλησιέστερο ακέραιο αριθμό. Αποτελέσματα μικρότερα του 1% παρουσιάζονται ως < 1%.	κείμενο	Δεν ισχύει.

Κανόνες περιγραφής ανωμαλιών

Εάν η ανάλυση από το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 εντοπίσει μια ανωμαλία, το πεδίο `anomaly_description` (περιγραφή ανωμαλίας) στην αναφορά NIPT εμφανίζει την τιμή DETECTED (Ανιχνεύτηκε) που ακολουθείται από μια συμβολοσειρά κειμένου. Το κείμενο αυτό περιγράφει όλες τις ανωμαλίες που μπορούν να αναφερθούν με βάση το στυλ της Διεθνούς Μόνιμης Επιτροπής Κυτταρογενετικής Ονοματολογίας (ISCN). Η συμβολοσειρά περιλαμβάνει πολλά στοιχεία που διαχωρίζονται με ερωτηματικό. Κάθε στοιχείο αναπαριστά μια τρισωμία ή μονοσωμία σε ένα αυτόσωμα, μια ανευπλοειδία χρωμοσωμάτων φύλου ή μια μερική διαγραφή ή διπλασιασμό.

Τα στοιχεία τρισωμίας και μονοσωμίας επισημαίνονται ως `+<chr>` και `-<chr>`, αντίστοιχα και όπου `<chr>` είναι ο αριθμός του χρωμοσώματος.

Για παράδειγμα, ένα δείγμα με τρισωμία στο χρωμόσωμα 5 θα εμφανίζεται ως εξής:

+5

Ένα δείγμα με μονοσωμία στο χρωμόσωμα 6 θα εμφανίζεται ως εξής:

-6

Στις ανευπλοειδίες χρωμοσωμάτων φύλου χρησιμοποιείται τυπικό υπόμνημα με τις ακόλουθες πιθανές τιμές:

- XO - για μονοσωμία στο χρωμόσωμα X.
- XXX - για τρισωμία στο χρωμόσωμα X.
- XXY - για 2 χρωμοσώματα X στα αρσενικά.
- XYY - για 2 χρωμοσώματα Y στα αρσενικά.

Οι μερικές διαγραφές ή διπλασιασμοί αναφέρονται μόνο για αυτοσώματα και εμφανίζονται μόνο για προσυμπτωματικούς ελέγχους. Η σύνταξη μιας μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού είναι `<type> (<chr>)(<start band><end band>)`, όπου ισχύουν τα εξής:

- `<type>` είναι ο τύπος συμβάντος, είτε `del` για διαγραφή είτε `dup` για διπλασιασμό.
- `<chr>` είναι ο αριθμός χρωμοσώματος.
- `<start band>` είναι η κυτταρική ζώνη που περιέχει την έναρξη του συμβάντος.
- `<end band>` είναι η κυτταρική ζώνη που περιέχει το τέλος του συμβάντος.

Για παράδειγμα, μια μερική διαγραφή ή διπλασιασμός στην οποία η κυτταρική ζώνη στην περιοχή p13 στο χρωμόσωμα 19 έχει διπλασιασμό εμφανίζεται ως εξής:

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

Το πεδίο `anomaly_description` (περιγραφή ανωμαλίας) ακολουθεί τέσσερις κανόνες ιεράρχησης:

1. Τα στοιχεία ιεραρχούνται με βάση τον αριθμό του χρωμοσώματος, ανεξάρτητα από το αν πρόκειται για ολόκληρο χρωμόσωμα ή για μερική διαγραφή ή διπλασιασμό. Η ανευπλοειδία των χρωμοσωμάτων φύλου, εάν υπάρχει, εμφανίζεται τελευταία.
2. Για τις ανωμαλίες εντός του ίδιου χρωμοσώματος, οι ανευπλοειδίες ολόκληρων χρωμοσωμάτων έρχονται πριν από τις μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς.

3. Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς εντός του ίδιου χρωμοσώματος, οι διαγραφές έρχονται πριν από τους διπλασιασμούς.
4. Οι μερικές διαγραφές ή οι διπλασιασμοί του ίδιου τύπου εντός του ίδιου χρωμοσώματος ιεραρχούνται σύμφωνα με τη βάση αφετηρίας, που εμφανίζεται στη Συμπληρωματική αναφορά.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Για τον προσυμπτωματικό έλεγχο σε ολόκληρο το γονιδίωμα, το λογισμικό μπορεί να αναφέρει μια ανευπλοειδία και μια μερική διαγραφή ή διπλασιασμό ως ότι επηρεάζουν το ίδιο χρωμόσωμα. Εάν προκύψει αυτό το αποτέλεσμα, συμβουλευτείτε τη συμπληρωματική αναφορά για πρόσθετες μετρήσεις που βοηθούν στην ερμηνεία.

Μηνύματα με αιτίες για ποιοτικό έλεγχο

Η στήλη qc_reason στην αναφορά NIPT εμφανίζει μια αποτυχία ή ειδοποίηση ποιοτικού ελέγχου όταν τα αποτελέσματα ανάλυσης δεν εμπίπτουν στο αναμενόμενο εύρος τιμών για μια μέτρηση ποιοτικού ελέγχου ανάλυσης. Οι αποτυχίες ποιοτικού ελέγχου έχουν ως αποτέλεσμα την πλήρη καταστολή των αποτελεσμάτων για την ανευπλοειδία χρωμοσωμάτων, το φύλο, τα αποτελέσματα της συμπληρωματικής αναφοράς και το εκτιμώμενο εμβρυϊκό κλάσμα που αντιστοιχεί στα παρακάτω πεδία της αναφοράς NIPT: class_auto, class_sx, anomaly_description και ff.

Μήνυμα αιτίας ποιοτικού ελέγχου	Περιγραφή	Συνιστώμενη ενέργεια
FAILED iFACT (iFACT απέτυχε)	μεμονωμένη Δοκιμή Εμπιστοσύνης Εμβρυϊκής Ανευπλοειδίας (iFACT, individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)—Μέτρηση ποιοτικού ελέγχου που συνδυάζει την εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος με μετρήσεις εκτέλεσης που σχετίζονται με την κάλυψη με σκοπό να καθορίσει εάν το σύστημα έχει στατιστική εμπιστοσύνη για να κάνει μια κλήση σε ένα δεδομένο δείγμα.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα εκτός αναμενόμενου εύρους)	Η μέση απόκλιση από την ευπλοειδή κάλυψη δεν συμφωνεί με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Κατανομή μεγέθους θραυσμάτων εκτός του αναμενόμενου εύρους)	Η κατανομή του μεγέθους των θραυσμάτων δεν συμφωνεί με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.

Μήνυμα αιτίας ποιοτικού ελέγχου	Περιγραφή	Συνιστώμενη ενέργεια
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα κυψελίδας ροής εκτός του αναμενόμενου εύρους)	Τα δεδομένα των κυψελίδων ροής δεν συμφωνούν με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκλήθηκε από σφάλμα στη ρύθμιση της κυψελίδας ροής.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Απέτυχε η εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος)	Δεν είναι δυνατή η έγκυρη εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα αλληλούχισης εκτός του αναμενόμενου εύρους)	Τα εισερχόμενα δεδομένα αλληλούχισης δεν συμφωνούν με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επαναπροσδιορισμός της κυψελίδας ροής.
UNEXPECTED DATA (Μη αναμενόμενα δεδομένα)	Η αναφορά δημιουργεί μια ανησυχία ποιοτικού ελέγχου που δεν αντιστοιχεί σε κανέναν από τους άλλους λόγους ποιοτικού ελέγχου που παρατίθενται σε αυτόν τον πίνακα.	Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina.

Μήνυμα αιτίας ποιοτικού ελέγχου	Περιγραφή	Συνιστώμενη ενέργεια
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Ανιχνεύτηκαν πολλαπλές ανωμαλίες)	<p>Στο δείγμα ανιχνεύονται δύο ή περισσότερες αναφερόμενες ανωμαλίες (συμπεριλαμβάνονται ανευπλοειδίες ολόκληρων χρωμοσωμάτων και συμβάντα CNV).</p> <p>Η ανίχνευση πολλαπλών ανωμαλιών μπορεί να υποδηλώνει κακό χειρισμό του δείγματος ή ένα πιο σπάνιο συμβάν, όπως η ύπαρξη κακοήθειας στη μητέρα.</p> <p>Αυτό το μήνυμα είναι προειδοποιητικό. Δεν αποτελεί αποτυχία ποιοτικού ελέγχου. Τα αποτελέσματα αναφέρονται ώστε να μπορείτε να δείτε τις ανωμαλίες που εντοπίστηκαν. Ωστόσο, ενδέχεται να χρειαστεί να επανεπεξεργαστείτε το δείγμα.</p>	Επανεπεξεργασία δείγματος.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Δείγμα NTC με υψηλή κάλυψη)	Ανιχνεύεται υψηλή κάλυψη για δείγμα NTC (δεν αναμένεται υλικό DNA). Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
CANCELLED (Ακυρώθηκε)	Το δείγμα ακυρώθηκε από έναν χρήστη.	Δεν ισχύει.
INVALIDATED (Ορισμός ως μη έγκυρο)	Το δείγμα ορίστηκε ως μη έγκυρο από έναν χρήστη.	Δεν ισχύει.

Συμπληρωματική αναφορά

Η συμπληρωματική αναφορά περιέχει δεδομένα για πρόσθετες μετρήσεις με βάση μια παρτίδα, ένα δείγμα ή μια περιοχή. Σε αυτήν την αναφορά, κάθε γραμμή αντιπροσωπεύει μια μέτρηση. Για την ίδια παρτίδα, το ίδιο δείγμα ή την ίδια περιοχή ισχύουν πολλαπλές μετρήσεις.

Το αρχείο της αναφοράς φέρει κείμενο οριοθετημένο με στηλοθέτες και έχει έξι στήλες, όπως περιγράφεται στον ακόλουθο πίνακα.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
flowcell	Γραμμωτός κωδικός για την κυψελίδα ροής.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα της σχετικής παρτίδας.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Γραμμωτός κωδικός για το δείγμα.	κείμενο	NA (δεν ισχύει) για τις μετρήσεις ανά ομάδα. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Είτε ολόκληρο το χρωμόσωμα είτε περιγραφή της περιοχής της μερικής διαγραφής ή του διπλασιασμού.	κείμενο	NA (δεν ισχύει) για μέτρηση ανά παρτίδα ή ανά δείγμα. <code>chr[12]?[0-9X]</code> - για μετρήσεις ολόκληρης περιοχής χρωμοσώματος. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2})(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\)</code> - για μετρήσεις περιοχής μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού.
metric_name	Το όνομα της μέτρησης που περιγράφεται.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Τιμή της μέτρησης.	ποικίλλει	<i>Ανατρέξτε στην ενότητα Μετρήσεις συμπληρωματικής αναφοράς στη σελίδα 75.</i>

Μετρήσεις συμπληρωματικής αναφοράς

Η συμπληρωματική αναφορά περιλαμβάνει δεδομένα για τις παρακάτω μετρήσεις. Κάθε μέτρηση εμφανίζεται ανά παρτίδα, ανά δείγμα ή ανά περιοχή.

Οι μετρήσεις για το χρωμόσωμα X εμφανίζονται μόνο εάν επιλέξετε τις επιλογές χρωμοσωμάτων φύλου Yes (Ναι) ή SCA.

Οι τιμές εμφανίζονται ως Minimum Value (Ελάχιστη τιμή), Maximum Value (Μέγιστη τιμή) και περικλείονται είτε από παρένθεση είτε από αγκύλες. Η παρένθεση υποδεικνύει ότι μια τιμή άκρου αποκλείεται από το εύρος. Οι αγκύλες υποδεικνύουν ότι μια τιμή άκρου περιλαμβάνεται στο εύρος. Inf είναι η συντομογραφία του άπειρου.

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
genome_assembly	Ανά παρτίδα	Το σύστημα συντεταγμένων για ευθυγράμμιση των δεδομένων αλληλούχισης και των συντεταγμένων της περιοχής αναφοράς. Πάντα GRCh37 για το VeriSeq NIPT Solution v2.	κείμενο	^GRCh37\$
frag_size_dist	Ανά δείγμα	Τυπική απόκλιση των διαφορών μεταξύ των πραγματικών και των αναμενόμενων αθροιστικών κατανομών μεγέθους θραυσμάτων.	κινητής υποδιαστολής	(0, Inf)
fetal_fraction	Ανά δείγμα	Αναφερόμενο εμβρυϊκό κλάσμα.	κινητής υποδιαστολής	(0, 1)
NCV_X	Ανά δείγμα	Κανονικοποιημένη τιμή χρωμοσώματος για το χρωμόσωμα X. Εμφανίζεται μόνο εάν το επιτρέπει η επιλογή αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου. Διαφορετικά, η μέτρηση αυτή εμφανίζεται με την ένδειξη NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε).	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Ανά δείγμα	Κανονικοποιημένη τιμή χρωμοσώματος για το χρωμόσωμα Y. Εμφανίζεται μόνο εάν το επιτρέπει η επιλογή αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου. Διαφορετικά, η μέτρηση αυτή εμφανίζεται με την ένδειξη NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε).	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
number_of_cnv_events	Ανά δείγμα	Αριθμός των περιοχών μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού που ανιχνεύεται στο δείγμα.	ακέραιος	(0, Inf)
non_excluded_sites	Ανά δείγμα	Αριθμός των αναγνώσεων που απομένουν ύστερα από φιλτράρισμα, οι οποίες υπολογίζονται για την ανάλυση.	ακέραιος	(0, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
region_classification	Ανά περιοχή	<p>Ταξινόμηση της περιοχής ανά σύστημα στην ίδια μορφή με το πεδίο anomaly_description (περιγραφή ανωμαλίας) στην αναφορά NIPT.</p> <p>Για το χρωμόσωμα X, εάν δεν ανιχνεύτηκε καμία αναφερόμενη ανωμαλία χρωμοσώματος φύλου, η ταξινόμηση της περιοχής θα συμφωνεί με την τιμή class_sx της αναφοράς NIPT.</p> <p>Επιλογές τιμής (regex): DETECTED (Ανιχνεύτηκε): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (Ανιχνεύτηκε): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.([0-9]{1,2})?)?{2}\) NO ANOMALY DETECTED (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία) DETECTED (Ανιχνεύτηκε): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία) - XX NO ANOMALY DETECTED (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία) - XY NOT REPORTABLE (Αδυναμία αναφοράς) CHR Y PRESENT (Υπάρχει χρωμ. Y) CHR Y NOT PRESENT (Δεν υπάρχει χρωμ. Y)</p>	κείμενο	Οι τιμές καθορίζονται στην περιγραφή.
chromosome	Ανά περιοχή	Το σύμβολο του χρωμοσώματος.	κείμενο	chr[12]?[0-9X]
start_base	Ανά περιοχή	Η πρώτη βάση που περιλαμβάνεται στην περιοχή.	ακέραιος	[1, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
end_base	Ανά περιοχή	Η τελευταία βάση που περιλαμβάνεται στην περιοχή.	ακέραιος	[1, Inf)
start_cytoband	Ανά περιοχή	Κυτταρογενετική ζώνη της πρώτης βάσης που περιλαμβάνεται στην περιοχή.	κείμενο	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Ανά περιοχή	Κυτταρογενετική ζώνη της τελευταίας βάσης που περιλαμβάνεται στην περιοχή.	κείμενο	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Ανά περιοχή	Το μέγεθος της περιοχής σε μεγαβάσεις.	κινητής υποδιαστολής	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Ανά περιοχή	Η βαθμολογία του λογαριθμικού λόγου πιθανοφανειών (LLR, Log-Likelihood Ratio) για την τρισωμία στην περιοχή. Υποδεικνύει τις ενδείξεις για τρισωμία σε σύγκριση με τις ενδείξεις για μηδενική αλλαγή (δισωμία). Ως τρισωμία καλείται η βαθμολογία LLR που υπερβαίνει ένα προκαθορισμένο όριο κατωφλίου. Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απολαβή (dup). Διαφορετικά, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NA (δεν ισχύει).	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
region_llr_monosomy	Ανά περιοχή	<p>Η βαθμολογία LLR για τη μονοσωμία στην περιοχή. Υποδεικνύει τις ενδείξεις για μονοσωμία σε σύγκριση με τις ενδείξεις για μηδενική αλλαγή (δισωμία). Ως μονοσωμία καλείται η βαθμολογία LLR που υπερβαίνει ένα προκαθορισμένο όριο κατωφλίου.</p> <p>Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απώλεια (del). Διαφορετικά, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NA (δεν ισχύει).</p> <p>Αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε) εάν επιλέξετε να πραγματοποιήσετε τον βασικό τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου.</p>	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
region_t_stat_ long_reads	Ανά περιοχή	<p>Η στατιστική t για την περιοχή. Το t-statistic (στατιστική t) είναι η διαφορά στην κάλυψη μεταξύ της περιοχής και του υπόλοιπου γονιδιώματος, σε σύγκριση με τη διακύμανση του δείγματος. Πρόκειται για μια μέτρηση σήματος προς θόρυβο που αποτυπώνει τη δυνατότητα ανίχνευσης οποιασδήποτε μετατόπισης της κάλυψης στην περιοχή. Το "long_reads" υποδηλώνει ότι η κάλυψη που χρησιμοποιείται για αυτήν τη στατιστική t περιλαμβάνει το πλήρες εύρος των μεγεθών θραυσμάτων που χρησιμοποιούνται στην ανάλυση.</p> <p>Η στατιστική t συνδυάζεται με το εκτιμώμενο για το δείγμα εμβρυϊκό κλάσμα για τη δημιουργία βαθμολογίας LLR.</p>	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
region_ mosaic_ratio	Ανά περιοχή	Η αναλογία εμβρυϊκού υλικού που αποτελεί ανευπλοειδία. Η μέτρηση αυτή βασίζεται στον λόγο του εμβρυϊκού κλάσματος που προκύπτει από την κάλυψη της περιοχής προς το εμβρυϊκό κλάσμα του δείγματος. Σε δείγματα με εμβρυϊκά κλάσματα κοντά στο μηδέν, οι αναλογίες μωσαϊκού μπορεί να λάβουν αρνητικές τιμές λόγω της μεταβλητότητας στην εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος του δείγματος που χρησιμοποιείται στον υπολογισμό τους.	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Ανά περιοχή	Η βαθμολογία LLR για την τρισωμία υπολογίζεται χρησιμοποιώντας το εμβρυϊκό κλάσμα που προκύπτει από την κάλυψη στην περιοχή αντί του εμβρυϊκού κλάσματος για το δείγμα. Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απολαβή (dup). Διαφορετικά, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως not applicable (δεν ισχύει).	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή	Τύπος	Regex ή Εύρος τιμών
region_ mosaic_llr_ monosomy	Ανά περιοχή	Η βαθμολογία LLR για τη μονοσωμία υπολογίζεται χρησιμοποιώντας το εμβρυϊκό κλάσμα που προκύπτει από την κάλυψη στην περιοχή αντί του εμβρυϊκού κλάσματος για το δείγμα. Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απώλεια (del). Διαφορετικά, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως not applicable (δεν ισχύει). Αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε) εάν επιλέξετε να πραγματοποιήσετε τον βασικό τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου.	κινητής υποδιαστολής	(-Inf, Inf)

Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου

Το σύστημα δημιουργεί μια Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου για κάθε δείγμα που έχει οριστεί ως μη έγκυρο ή έχει αποτύχει.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_ name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός του δείγματος που έχει οριστεί ως μη έγκυρο.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό του δείγματος ως μη έγκυρου.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Το όνομα χρήστη του χειριστή που όρισε το δείγμα ως μη έγκυρο ή το οδήγησε σε αποτυχία.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
timestamp	Ημερομηνία και ώρα ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά ακύρωσης δείγματος

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά ακύρωσης δείγματος για κάθε δείγμα που ακυρώνεται.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός του ακυρωμένου δείγματος.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Αιτία της ακύρωσης δείγματος που παρέχεται από τον χρήστη.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Το όνομα χρήστη του χειριστή που ακύρωσε το δείγμα.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ημερομηνία και ώρα της ακύρωσης δείγματος.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής

Η αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής υποδεικνύει ότι μπορεί να αναφερθεί μια δεξαμενή ορισμένη ως μη έγκυρη. Το σύστημα παράγει μια αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής όταν η πρώτη από τις δύο πιθανές εκτελέσεις αλληλουχίας (δεξαμενές) για τον συγκεκριμένο τύπο ομάδας έχει οριστεί ως μη έγκυρη.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Τύπος της δεξαμενής.	απαρίθμηση	A B C E
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό της προηγούμενης δεξαμενής ως μη έγκυρης.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ημερομηνία και ώρα του αιτήματος.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορές επεξεργασίας

Αυτή η ενότητα παρέχει λεπτομέρειες σχετικά με τις αναφορές επεξεργασίας που παράγονται από το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT.

Αναφορά προετοιμασίας παρτίδας

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά προετοιμασίας παρτίδας όταν μια παρτίδα προετοιμάζεται και επικυρώνεται με επιτυχία πριν από την απομόνωση του πλάσματος. Η αναφορά μπορεί να αποσταλεί στο LIMS για να υποδείξει ότι η παρτίδα έχει δημιουργηθεί και να παράσχει έναν κατάλογο των σχετικών δειγμάτων.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός δείγματος.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Τύπος δείγματος του γραμμωτού κωδικού δείγματος.	απαρίθμηση	singleton control twin ntc
well	Το βοθρίο που σχετίζεται με ένα δείγμα.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$</code>
assay	Το όνομα του προσδιορισμού.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$</code>
method_version	Έκδοση μεθόδου αυτοματισμού του προσδιορισμού.	κείμενο	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Η έκδοση του προγράμματος διαχείρισης της ροής εργασιών που σχετίζεται με την παρτίδα.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$</code>

Αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης όταν η παρτίδα ορίζεται ως μη έγκυρη ή αποτυγχάνει.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό της παρτίδας ως μη έγκυρης.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Τα αρχικά του χειριστή που ορίζει την παρτίδα ως μη έγκυρη.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ημερομηνία και ώρα ορισμού της παρτίδας ως μη έγκυρης.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης σε περίπτωση αποτυχίας παρτίδας ή ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης, σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της βιβλιοθήκης και σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της ποσοτικοποίησης.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός δείγματος.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Κατάσταση δείγματος μετά την ολοκλήρωση των βημάτων προσδιορισμού.	απαρίθμηση	pass fail
qc_reason	Αιτία για κατάσταση ποιοτικού ελέγχου.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Αρχικός όγκος του σωλήνα συλλογής αίματος σε ml κατά τη στιγμή της απομόνωσης του πλάσματος.	κινητής υποδιαστολής	
index	Δείκτης που σχετίζεται με ένα δείγμα.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Συγκέντρωση βιβλιοθήκης σε pg/μl.	κινητής υποδιαστολής	
plasma_isolation_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της απομόνωσης πλάσματος (ελεύθερο κείμενο).	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της εξαγωγής cfDNA (ελεύθερο κείμενο).	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της προετοιμασίας βιβλιοθήκης (ελεύθερο κείμενο).	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της ποσοτικοποίησης (ελεύθερο κείμενο).	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης σε περίπτωση αποτυχίας παρτίδας ή ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης, σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της βιβλιοθήκης και σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης του ποσοτικού προσδιορισμού.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Όνομα επεξεργασίας με τη μορφή PROCESS:subprocess. Επιλογές τιμής: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (Απομόνωση)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (Εξαγωγή)—setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (Βιβλιοθήκη)—setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (Ποσοτικοποίηση)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (Συγκέντρωση)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	κείμενο	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Όνομα αντιδραστηρίου.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Γραμμωτός κωδικός αντιδραστηρίου.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Ημερομηνία λήξης σε μορφή του κατασκευαστή.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9:/_ -]{1,100}\$
operator	Όνομα χρήστη του χειριστή.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Χρονική σήμανση έναρξης που σχετίζεται με το αντιδραστήριο.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης σε περίπτωση αποτυχίας παρτίδας ή ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης, σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της βιβλιοθήκης και σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της ποσοτικοποίησης.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Όνομα εργαστηριακού υλικού.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Γραμμωτός κωδικός εργαστηριακού υλικού.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Χρονική σήμανση εκκίνησης που σχετίζεται με το εργαστηριακό υλικό.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης κατά την επιτυχή ολοκλήρωση της ποσοτικοποίησης.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Αριθμητικό αναγνωριστικό.	μακρύ	
instrument	Το όνομα οργάνου ποσοτικοποίησης (ελεύθερο κείμενο).	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-τετράγωνο.	κινητής υποδιαστολής	
standard_intercept	Σημείο τομής.	κινητής υποδιαστολής	
standard_slope	Κλίση.	κινητής υποδιαστολής	
median_ccn_pg_ul	Μέση συγκέντρωση δείγματος.	κινητής υποδιαστολής	
qc_status	Κατάσταση ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης.	απαρίθμηση	pass fail
qc_reason	Περιγραφή λόγου αποτυχίας, εφόσον υπάρχει.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Χρονική σήμανση εκκίνησης που σχετίζεται με την ποσοτικοποίηση.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Library Process Log (Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης)

Το σύστημα παράγει ένα αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης κατά την έναρξη και την ολοκλήρωση ή την αποτυχία κάθε διεργασίας παρτίδας, κατά την αποτυχία παρτίδας ή τον ορισμό παρτίδας ως μη έγκυρης και κατά την ολοκλήρωση της ανάλυσης (παράγεται ανά δεξαμενή).

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
process	Το όνομα επεξεργασίας παρτίδας με μορφή PROCESS:sub-process. Επιλογές τιμής: ISOLATION (Απομόνωση)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Εξαγωγή)—setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Βιβλιοθήκη)—setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Ποσοτικοποίηση)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (Συγκέντρωση)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	κείμενο	<code>^[A-Z]{1,36}:[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
operator	Τα αρχικά του χειριστή.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
instrument	Το όνομα του οργάνου.	κείμενο	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
started	Ημερομηνία και ώρα έναρξης της επεξεργασίας παρτίδας.	Χρονική σήμανση ISO 8601	
finished	Ημερομηνία και ώρα ολοκλήρωσης ή αποτυχίας της επεξεργασίας παρτίδας.	Χρονική σήμανση ISO 8601	
status	Τρέχουσα παρτίδα.	απαρίθμηση	completed failed started aborted

Αναφορά δεξαμενής

Το σύστημα παράγει μια αναφορά δεξαμενής όταν ολοκληρώνεται με επιτυχία μια βιβλιοθήκη, κατά την αποτυχία μιας παρτίδας και κατά τον ορισμό παρτίδας ως μη έγκυρης εάν προκύψει ένα συμβάν μετά την έναρξη της συγκέντρωσης.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός δείγματος.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Ο γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που σχετίζεται με ένα δείγμα.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Ο τύπος δεξαμενής που σχετίζεται με ένα δείγμα.	απαρίθμηση	A B C E
pooling_volume_ul	Όγκος συγκέντρωσης σε μλ.	κινητής υποδιαστολής	
pooling_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της συγκέντρωσης (ελεύθερο κείμενο).	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης όταν η δεξαμενή έχει οριστεί ως μη έγκυρη.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Γραμμωτός κωδικός της δεξαμενής που έχει οριστεί ως μη έγκυρη.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό της δεξαμενής ως μη έγκυρης.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Τα αρχικά του χειριστή που όρισε τη δεξαμενή ως μη έγκυρη.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ημερομηνία και ώρα ορισμού της δεξαμενής ως μη έγκυρης.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά αλληλούχισης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά αλληλούχισης για την εκτέλεση αλληλούχισης όταν η αλληλούχιση ολοκληρώνεται ή λήγει η περίοδος λειτουργίας αλληλούχισης.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που σχετίζεται με την εκτέλεση αλληλούχισης.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Σειριακός αριθμός του αναλυτή αλληλουχιών.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Κυψελίδα ροής που συσχετίζεται με την εκτέλεση αλληλούχισης.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Συνδυασμός εφαρμογής/έκδοσης λογισμικού που χρησιμοποιήθηκε για τη δημιουργία των δεδομένων στον αναλυτή αλληλουχιών.	κείμενο	
run_folder	Όνομα φακέλου εκτέλεσης αλληλούχισης.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Κατάσταση εκτέλεσης αλληλούχισης	απαρίθμηση	completed timed out failed
qc_status	Η κατάσταση του ποιοτικού ελέγχου της εκτέλεσης αλληλούχισης.	απαρίθμηση	pass fail error
qc_reason	Αιτίες για την αποτυχία ποιοτικού ελέγχου, τιμές που χωρίζονται με ερωτηματικό.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Πυκνότητα συστάδας (διάμεση ανά κυψελίδα ροής στα πλακίδια).	κινητής υποδιαστολής	
pct_q30	Ποσοστό βάσεων πάνω από Q30.	κινητής υποδιαστολής	
pct_pf	Ποσοστό αναγνώσεων που διέρχονται το φίλτρο.	κινητής υποδιαστολής	
phasing	Καθυστέρηση βάσης.	κινητής υποδιαστολής	
prephasing	Προχώρηση βάσης.	κινητής υποδιαστολής	

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
predicted_ aligned_ reads	Προβλεπόμενες ευθυγραμμισμένες αναγνώσεις.	μακρύ	
started	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με έναρξη αλληλούχισης.	Χρονική σήμανση ISO 8601	
completed	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με ολοκλήρωση της αλληλούχισης.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αναφορά αποτυχίας ανάλυσης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά αποτυχίας ανάλυσης όταν ο μέγιστος αριθμός προσπαθειών ανάλυσης αποτύχει για την εκτέλεση αλληλούχισης.

Στήλη	Περιγραφή	Τύπος	Regex
batch_name	Όνομα παρτίδας.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Γραμμωτός κωδικός κυψελίδας ροής που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Φάκελος εκτέλεσης αλληλούχισης που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	Κατάσταση εκτέλεσης αλληλούχισης που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	κείμενο	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με έναρξη ανάλυσης.	Χρονική σήμανση ISO 8601	
timefinished	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με αποτυχία ανάλυσης.	Χρονική σήμανση ISO 8601	

Αντιμετώπιση προβλημάτων

Εισαγωγή

Η υποστήριξη της αντιμετώπισης προβλημάτων του VeriSeq NIPT Solution v2 αποτελείται από:

- Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT και συστήματος.
- Συνιστώμενες ενέργειες για προβλήματα του συστήματος.
- Οδηγίες για τη διεξαγωγή προληπτικών αναλύσεων και αναλύσεων αποτυχίας με προεγκατεστημένα δεδομένα δοκιμών.

Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού

Αυτή η ενότητα περιγράφει τις ειδοποιήσεις του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT:

Ειδοποιήσεις προόδου

Οι ειδοποιήσεις προόδου υποδεικνύουν την ομαλή πρόοδο της εκτέλεσης ενός προσδιορισμού. Αυτές οι ειδοποιήσεις καταγράφονται ως Activities (Δραστηριότητες) και δεν απαιτούν καμία ενέργεια του χρήστη.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Batch initiation (Έναρξη παρτίδας)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης δημιούργησε μια νέα παρτίδα.	Δραστηριότητα	Ναι	Δεν ισχύει.
Batch Library Complete (Η βιβλιοθήκη παρτίδας ολοκληρώθηκε)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Η βιβλιοθήκη ολοκληρώθηκε για την τρέχουσα παρτίδα.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Pool Complete (Η δεξαμενή ολοκληρώθηκε)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Έχει δημιουργηθεί δεξαμενή από μια παρτίδα.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Sequencing Started (Η αλληλούχιση ξεκίνησε)	Αλληλούχιση	Το σύστημα ανίχνευσε έναν νέο φάκελο δεδομένων αλληλούχισης.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Sequencing QC passed (Ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης εγκρίθηκε)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει ολοκληρωθεί και ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης εγκρίθηκε.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Sequencing Run Associated With Pool (Η εκτέλεση αλληλούχισης σχετίζεται με μια δεξαμενή)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει συσχετιστεί με επιτυχία με μια γνωστή δεξαμενή.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Analysis Started (Η ανάλυση ξεκίνησε)	Ανάλυση	Η ανάλυση ξεκίνησε για τη συγκεκριμένη εκτέλεση αλληλούχισης.	Δραστηριότητα	Ναι	Δεν ισχύει.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Δημιουργήθηκε αναφορά NIPT για ολοκλήρωση ανάλυσης)	Μετά την ανάλυση	Η ανάλυση έχει ολοκληρωθεί και δημιουργούνται οι αναφορές.	Δραστηριότητα	Ναι	Δεν ισχύει.

Ειδοποιήσεις ορισμού ως μη έγκυρου

Οι ειδοποιήσεις ορισμού ως μη έγκυρου υποδεικνύουν συμβάντα που συμβαίνουν στο σύστημα λόγω του ορισμού μιας παρτίδας ή μιας δεξαμενής ως μη έγκυρης από τον χρήστη μέσω του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών. Αυτές οι ειδοποιήσεις καταγράφονται ως Notices (Κοινοποιήσεις) και δεν απαιτούν καμία ενέργεια από τον χρήστη.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Batch Invalidation (Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης όρισε μια παρτίδα ως μη έγκυρη.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Pool Invalidation – Repool (Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης – Επανασυγκέντρωση)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης όρισε την πρώτη πιθανή δεξαμενή (συγκεκριμένου τύπου) ως μη έγκυρη για την παρτίδα.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης – Χρήση δεύτερου κλάσματος)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης όρισε την πρώτη πιθανή δεξαμενή (συγκεκριμένου τύπου) ως μη έγκυρη για την παρτίδα.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Η αλληλούχιση ολοκληρώθηκε Η δεξαμενή έχει οριστεί ως μη έγκυρη)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης ολοκληρώθηκε, αλλά η δεξαμενή ορίστηκε ως μη έγκυρη από τον χρήστη.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Εγκρίθηκε ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης – Όλα τα δείγματα είναι μη έγκυρα)	Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης	Ο ποιοτικός έλεγχος της εκτέλεσης αλληλούχισης έχει ολοκληρωθεί αλλά όλα τα δείγματα είναι μη έγκυρα.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Analysis Completed Pool Invalidated (Η ανάλυση ολοκληρώθηκε Η δεξαμενή έχει οριστεί ως μη έγκυρη)	Μετά την ανάλυση	Η ανάλυση ολοκληρώθηκε, αλλά η δεξαμενή ορίστηκε ως μη έγκυρη από τον χρήστη.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.

Ειδοποιήσεις ανακτήσιμων σφαλμάτων

Τα ανακτήσιμα σφάλματα είναι καταστάσεις από τις οποίες το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT μπορεί να ανακάμψει όταν ο χρήστης ακολουθήσει τη συνιστώμενη ενέργεια. Εάν το πρόβλημα επιμένει, επικοινωνήστε με την Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Missing Instrument Path (Λείπει η διαδρομή του οργάνου)	Αλληλούχηση	Το σύστημα δεν μπορεί να εντοπίσει/συνδεθεί με έναν εξωτερικό φάκελο αλληλούχησης.	Ειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115 Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Insufficient Disk Space for Sequencing (Ανεπαρκής χώρος στον δίσκο για την αλληλούχιση)	Αλληλούχιση	Το σύστημα εντόπισε έναν νέο φάκελο δεδομένων αλληλούχισης, αλλά εκτιμά ότι δεν υπάρχει αρκετός χώρος στον δίσκο για τα δεδομένα.	Ειδοποίηση	Ναι	1. Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115 . 2. Απελευθερώστε χώρο από τον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115 .
Sequencing Run Invalid Folder (Μη έγκυρος φάκελος εκτέλεσης αλληλούχισης)	Αλληλούχιση	Μη έγκυροι χαρακτήρες στον φάκελο Sequencing Run (Εκτέλεση αλληλούχισης).	Προειδοποίηση	Ναι	Ο φάκελος εκτέλεσης αλληλούχισης μετονομάστηκε εσφαλμένα. Μετονομάστε την εκτέλεση με ένα έγκυρο όνομα.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Η αλληλούχιση ξεκίνησε αλλά λείπει το αρχείο γραμμωτού κωδικού της δεξαμενής)	Αλληλούχιση	Το λογισμικό δεν εντόπισε το αρχείο που περιείχε τον γραμμωτό κωδικό της δεξαμενής για 30 λεπτά μετά την έναρξη της αλληλούχισης.	Προειδοποίηση	Ναι	Πιθανό σφάλμα του οργάνου ή του NAS. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του οργάνου και τη σύνδεση δικτύου. Το σύστημα θα συνεχίσει να αναζητά το αρχείο γραμμωτού κωδικού της δεξαμενής μέχρι να ολοκληρωθεί η αλληλούχιση.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Δεν είναι δυνατή η επαλήθευση της ολοκλήρωσης εκτέλεσης αλληλούχισης)	Αλληλούχιση	Το λογισμικό δεν ήταν δυνατό να διαβάσει το αρχείο κατάστασης ολοκλήρωσης εκτέλεσης στον φάκελο αλληλούχισης.	Προειδοποίηση	Ναι	Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Missing Sample Attributes (Λείπουν χαρακτηριστικά δείγματος)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να εντοπίσει έναν ορισμό για τον τύπο δείγματος, την επιλογή των χρωμοσωμάτων φύλου ή τον τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου για ορισμένα από τα δείγματα.	Ειδοποίηση	Ναι	Δεν παρέχονται ένα ή περισσότερα χαρακτηριστικά δείγματος για το καθορισμένο δείγμα. Εισάγετε τα χαρακτηριστικά του δείγματος που λείπουν στο Workflow Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών) ή ορίστε το δείγμα ως μη έγκυρο για να μπορέσει το λογισμικό να προχωρήσει.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Sample Sheet Generation failed (Η παραγωγή φύλλων δειγμάτων απέτυχε)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να δημιουργήσει φύλλο δειγμάτων.	Ειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Εάν δεν υπάρχει χώρος, απελευθερώστε χώρο στον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Unable to check disk space (Δεν είναι δυνατός ο έλεγχος χώρου στον δίσκο)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να ελέγξει τον χώρο στον δίσκο.	Ειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115 ID ενέργειας 2 στη σελίδα 115. Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Ανεπαρκής χώρος στον δίσκο για ανάλυση)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό εντόπισε ότι δεν υπάρχει αρκετός χώρος στον δίσκο για την έναρξη μιας νέας εκτέλεσης ανάλυσης.	Ειδοποίηση	Ναι	Απελευθερώστε χώρο από τον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115 ID ενέργειας 3 στη σελίδα 116 .

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Unable to launch Analysis Pipeline (Δεν είναι δυνατή η εκκίνηση της διαδικασίας ανάλυσης)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να ξεκινήσει μια εκτέλεση ανάλυσης για τον συγκεκριμένο φάκελο αλληλούχισης.	Ειδοποίηση	Ναι	Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Αποτυχία άδειας ανάγνωσης/εγγραφής φακέλου αλληλούχισης)	Πριν από την ανάλυση	Η δοκιμή λογισμικού που ελέγχει την άδεια ανάγνωσης/εγγραφής στον φάκελο εκτέλεσης αλληλούχισης απέτυχε.	Προειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.
Analysis Failed - Retry (Η ανάλυση απέτυχε - Δοκιμάστε ξανά)	Ανάλυση	Η ανάλυση έχει αποτύχει. Δοκιμάστε ξανά.	Ειδοποίηση	Ναι	Καμία

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Results Already Reported (Τα αποτελέσματα έχουν ήδη αναφερθεί)	Σύστημα	Το λογισμικό διαπίστωσε ότι είχε ήδη δημιουργηθεί μια αναφορά NIPT για τον τρέχοντα τύπο δεξαμενής.	Δραστηριότητα	Ναι	Καμία
Unable to deliver email notifications (Δεν είναι δυνατή η χορήγηση ειδοποιήσεων μέσω email)	Σύστημα	Το σύστημα δεν μπορεί να στείλει ειδοποιήσεις μέσω email.	Προειδοποίηση	Δ/Ι	<p>1. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του ηλεκτρονικού ταχυδρομείου που έχει οριστεί στο σύστημα για εγκυρότητα. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαμόρφωση ειδοποιήσεων email συστήματος στη σελίδα 40.</p> <p>2. Στείλτε ένα δοκιμαστικό email. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαμόρφωση ειδοποιήσεων email συστήματος στη σελίδα 40.</p> <p>3. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</p>

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Time Skew Detected (Ανιχνεύτηκε παρέκκλιση χρόνου)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Το λογισμικό ανίχνευσε παρέκκλιση χρόνου κατά περισσότερο από 1 λεπτό μεταξύ της χρονικής σήμανσης που παρέχεται από το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών και του τοπικού χρόνου του διακομιστή.	Προειδοποίηση	Όχι	<ol style="list-style-type: none"> Ελέγξτε την τοπική ώρα στο μηχάνημα του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών. Ελέγξτε την τοπική ώρα του επιτόπιου διακομιστή που αναφέρεται στο περιβάλλον εργασίας Web [κάρτελα Server Status (Κατάσταση διακομιστή)].

Ειδοποιήσεις μη αποκαταστάσιμων σφαλμάτων

Τα μη αποκαταστάσιμα σφάλματα είναι καταστάσεις που φτάνουν σε μια τελική κατάσταση όπου καμία περαιτέρω ενέργεια δεν μπορεί να συνεχίσει την εκτέλεση της ανάλυσης.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Batch Failure (Αποτυχία παρτίδας)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο ποιοτικός έλεγχος παρτίδας απέτυχε.	Ειδοποίηση	Ναι	Επανεναρξη δημιουργίας πλακών βιβλιοθήκης.
Report Generating Failure (Αποτυχία δημιουργίας αναφοράς)	Αναφορές	Το σύστημα δεν κατόρθωσε να δημιουργήσει μια αναφορά.	Ειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Εάν ο χώρος είναι περιορισμένος, ελευθερώστε χώρο από τον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Failed to Parse Run Parameters file (Αποτυχία ανάλυσης του αρχείου παραμέτρων εκτέλεσης)	Αλληλούχηση	Το σύστημα δεν κατόρθωσε να ανοίξει/αναλύσει το αρχείο RunParameters.xml.	Προειδοποίηση	Ναι	Το αρχείο RunParameters.xml έχει αλλοιωθεί. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του οργάνου και εκτελέστε εκ νέου αλληλούχηση της δεξαμενής.
Unrecognized Run Parameters (Μη αναγνωρισμένες παράμετροι εκτέλεσης)	Αλληλούχηση	Το λογισμικό διαβάζει τις παραμέτρους εκτέλεσης που δεν είναι συμβατές.	Προειδοποίηση	Ναι	Το λογισμικό δεν μπόρεσε να δημιουργήσει τις παραμέτρους εκτέλεσης αλληλούχησης από το αρχείο διαμόρφωσης του οργάνου. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του οργάνου και εκτελέστε εκ νέου αλληλούχηση της δεξαμενής.
Invalid Run Parameters (Μη έγκυρες παράμετροι εκτέλεσης)	Αλληλούχηση	Το λογισμικό διαβάζει τις παραμέτρους εκτέλεσης που δεν είναι συμβατές με τον προσδιορισμό.	Προειδοποίηση	Ναι	Ο έλεγχος της συμβατότητας λογισμικού απέτυχε. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του οργάνου και εκτελέστε εκ νέου αλληλούχηση της δεξαμενής.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
No Pool Barcode found (Δεν βρέθηκε γραμμωτός κωδικός δεξαμενής)	Αλληλούχηση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να συσχετίσει την κυψελίδα ροής για την εκτέλεση αλληλούχησης με έναν γνωστό γραμμωτό κωδικό δεξαμενής.	Προειδοποίηση	Ναι	Πιθανή εισαγωγή εσφαλμένου γραμμωτού κωδικού δεξαμενής. Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχηση της δεξαμενής.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Η αλληλούχηση ολοκληρώθηκε αλλά λείπει το αρχείο γραμμωτού κωδικού δεξαμενής)	Αλληλούχηση	Η εκτέλεση αλληλούχησης ολοκληρώθηκε αλλά το αρχείο που περιέχει τον γραμμωτό κωδικό δεξαμενής δεν ανιχνεύτηκε.	Ειδοποίηση	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina για βοήθεια.
Unable to read Pool Barcode File (Δεν είναι δυνατή η ανάγνωση του αρχείου γραμμωτού κωδικού δεξαμενής)	Αλληλούχηση	Το αρχείο που περιέχει τον γραμμωτό κωδικό δεξαμενής είναι αλλοιωμένο.	Ειδοποίηση	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών ή του δικτύου. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina για βοήθεια.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Pool Barcode File Mismatch (Ασυμφωνία αρχείου γραμμωτού κωδικού δεξαμενής)	Αλληλούχηση	Το αρχείο γραμμωτού κωδικού δεξαμενής που ανιχνεύθηκε αναφέρεται σε διαφορετικό αναγνωριστικό κυψελίδας ροής από αυτό που σχετίζεται με την εκτέλεση αλληλούχησης.	Ειδοποίηση	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina για βοήθεια.
Sequencing Timed Out (Η περίοδος λειτουργίας αλληλούχησης έληξε)	Αλληλούχηση	Η εκτέλεση αλληλούχησης δεν έχει ολοκληρωθεί σε συγκεκριμένο χρονικό πλαίσιο.	Προειδοποίηση	Ναι	Ελέγξτε τον αναλυτή αλληλουχιών και τη σύνδεση δικτύου. Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχηση της δεξαμενής.
Sequencing QC files generation failed (Η δημιουργία αρχείων ποιοτικού ελέγχου αλληλούχησης απέτυχε)	Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχησης	Η εκτέλεση αλληλούχησης έχει ολοκληρωθεί αλλά τα αρχεία ποιοτικού ελέγχου Interop είναι αλλοιωμένα.	Ειδοποίηση	Ναι	Ελέγξτε τον αναλυτή αλληλουχιών και τη σύνδεση δικτύου. Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχηση της δεξαμενής.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Sequencing QC failed (Ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης απέτυχε)	Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει ολοκληρωθεί και ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης απέτυχε.	Ειδοποίηση	Ναι	Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεξαμενής.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Η ανάλυση απέτυχε για μέγιστο αριθμό προσπαθειών)	Ανάλυση	Όλες οι προσπάθειες ανάλυσης έχουν αποτύχει. Δεν θα γίνει νέα προσπάθεια.	Προειδοποίηση	Ναι	Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεύτερης δεξαμενής.
Analysis Post-Processing Failed (Η μετεπεξεργασία ανάλυσης απέτυχε)	Μετά την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να μετεπεξεργαστεί τα αποτελέσματα ανάλυσης.	Ειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115. Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Πότε	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Analysis Upload Failed (Η μεταφόρτωση ανάλυσης απέτυχε)	Μετά την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να μεταφορτώσει τα αποτελέσματα ανάλυσης στη βάση δεδομένων.	Ειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none">• Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Ανατρέξτε στην ενότητα Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 115.• Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών

ID ενέργειας	Συνιστώμενη ενέργεια	Βήματα
1	Έλεγχος της σύνδεσης δικτύου	<p>Βεβαιωθείτε ότι το απομακρυσμένο NAS αποθήκευσης και το τοπικό μηχάνημα βρίσκονται στο ίδιο δίκτυο.</p> <ol style="list-style-type: none">Από τη γραμμή εντολών των Windows (cmd), πληκτρολογήστε την ακόλουθη εντολή: ping <Server IP> Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε επίσης τη σύνδεση με το NAS.Βεβαιωθείτε ότι δεν υπάρχουν χαμένα πακέτα. Εάν υπάρχουν χαμένα πακέτα, επικοινωνήστε με τον διαχειριστή IT.Ελέγξτε τη σύνδεση ως εξής:<ol style="list-style-type: none">Συνδεθείτε στο περιβάλλον εργασίας Web του επιτόπιου διακομιστή.Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε Folder (Φάκελος).Επιλέξτε Test (Δοκιμή) και προσδιορίστε εάν η δοκιμή έχει ολοκληρωθεί με επιτυχία. Εάν η δοκιμή αποτύχει, ανατρέξτε στην ενότητα Επεξεργασία κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 37 και βεβαιωθείτε ότι όλες οι ρυθμίσεις έχουν διαμορφωθεί σωστά.
2	Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο	<p>Βεβαιωθείτε ότι το μηχάνημα των Windows αντιστοιχίζεται στον φάκελο εισερχομένων του επιτόπιου διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή στη σελίδα 50. Κάντε δεξί κλικ στη μονάδα δίσκου που αντιστοιχεί στον φάκελο Input (Εισερχόμενα). Επιλέξτε Properties (Ιδιότητες) και προβάλετε τις πληροφορίες του ελεύθερου χώρου.</p>

ID ενέργειας	Συνιστώμενη ενέργεια	Βήματα
3	Απελευθερώστε χώρο στον δίσκο / Δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων	<p>Η Illumina συνιστά την περιοδική δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας των δεδομένων ή/και την αποθήκευση των δεδομένων αλληλούχισης στην πλευρά του διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 36.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Για δεδομένα που είναι αποθηκευμένα τοπικά στον επιτόπιο διακομιστή: Βεβαιωθείτε ότι το μηχάνημα των Windows αντιστοιχίζεται στον φάκελο εισερχομένων του επιτόπιου διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή στη σελίδα 50.<ol style="list-style-type: none">α. Κάντε διπλό κλικ στον φάκελο Input (Εισερχόμενα) και εισαγάγετε τα διαπιστευτήρια πρόσβασης σε αυτόν.β. Τα δεδομένα εκτέλεσης αλληλούχισης παρατίθενται με ονόματα φακέλων που αντιστοιχούν στα ονόματα εκτέλεσης αλληλούχισης.γ. Διαγράψτε ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των επεξεργασμένων φακέλων αλληλούχισης.2. Για δεδομένα που είναι αποθηκευμένα σε απομακρυσμένο NAS: Βεβαιωθείτε ότι το απομακρυσμένο NAS αποθήκευσης και το τοπικό μηχάνημα βρίσκονται στο ίδιο δίκτυο. Αποκτήστε πρόσβαση στον φάκελο στην απομακρυσμένη μονάδα δίσκου. Απαιτούνται διαπιστευτήρια πρόσβασης από τον διαχειριστή IT.<ol style="list-style-type: none">α. Τα δεδομένα αλληλούχισης παρατίθενται με ονόματα φακέλων που αντιστοιχούν στα ονόματα εκτελέσεων αλληλούχισης.β. Διαγράψτε ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των επεξεργασμένων φακέλων αλληλούχισης.

Προβλήματα του συστήματος

Πρόβλημα	Συνιστώμενη ενέργεια
Δεν είναι δυνατή η εκκίνηση του λογισμικού.	Εάν εντοπιστούν σφάλματα κατά την εκκίνηση του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT αντί της οθόνης σύνδεσης εμφανίζεται μια σύνοψη όλων των σφαλμάτων. Επικοινωνήστε με την τεχνική υποστήριξη της Illumina για να αναφέρετε τα σφάλματα που παρατίθενται.
Απαιτείται επαναφορά της βάσης δεδομένων.	Εάν απαιτείται επαναφορά αντιγράφου ασφαλείας μιας βάσης δεδομένων, επικοινωνήστε με έναν μηχανικό επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina.
Εντοπίστηκε μετατόπιση του συστήματος.	Όταν ανιχνεύεται μετατόπιση συστήματος, το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT δεν επεξεργάζεται πλέον την επικοινωνία από άλλα στοιχεία του συστήματος. Ο διαχειριστής μπορεί να επαναφέρει το σύστημα σε κανονική λειτουργία αφού εισέλθει στην κατάσταση ανίχνευσης μετατόπισης.
Ο συναγερμός του ελεγκτή RAID ενεργοποιείται.	Ο διαχειριστής μπορεί να επιλέξει το κουμπί Server alarm (Συναγερμός διακομιστή) στην καρτέλα Server Status (Κατάσταση διακομιστή) του Dashboard (Πίνακας εργαλείων) του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT για τη σίγαση του συναγερμού του ελεγκτή RAID. Εάν πατήσετε αυτό το κουμπί, επικοινωνήστε με την τεχνική υποστήριξη της Illumina για περισσότερη βοήθεια.

Δοκιμές επεξεργασίας δεδομένων

Τα προεγκατεστημένα σύνολα δεδομένων στον επιτόπιο διακομιστή επιτρέπουν τις λειτουργικές δοκιμές του διακομιστή και της μηχανής ανάλυσης.

Δοκιμή του διακομιστή

Αυτή η δοκιμή προσομοιώνει μια εκτέλεση αλληλούχισης ενώ παράλληλα προσομοιώνει τη δημιουργία αποτελεσμάτων ανάλυσης, χωρίς να εκκινεί πραγματικά τη διαδικασία ανάλυσης. Εκτελέστε αυτήν τη δοκιμή για να βεβαιωθείτε ότι ο επιτόπιος διακομιστής λειτουργεί σωστά και ότι δημιουργούνται αναφορές και ειδοποιήσεις μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου. Διάρκεια: Περίπου 3–4 λεπτά.

Διαδικασία

1. Ανοίξτε τον συνδεδεμένο κατάλογο εισερχομένων και μετά ανοίξτε τον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών).

2. Δημιουργήστε ένα αντίγραφο ενός από τους παρακάτω φακέλους, που βρίσκονται στον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών):
 - Για δεδομένα NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Για δεδομένα NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Μετονομάστε το αντίγραφο σε φάκελο με επίθημα _XXX. Το _XXX συμβολίζει μια διαδοχική καταμέτρηση της εκτέλεσης δοκιμής. Για παράδειγμα, εάν στον φάκελο υπάρχει το επίθημα _002, μετονομάστε το νέο αντίγραφο με το _003.
4. Μετακινήστε τον μετονομασμένο φάκελο στον φάκελο εισερχομένων.
5. Περιμένετε 3–5 λεπτά μέχρι να ολοκληρωθεί η εκτέλεση. Βεβαιωθείτε ότι έχουν ληφθεί οι ακόλουθες ειδοποιήσεις μέσω email:
 - a. Η ανάλυση της εκτέλεσης αλληλούχισης ξεκίνησε
 - b. Δημιουργήθηκε αναφορά NIPT για την εκτέλεση αλληλούχισης.
6. Συσχετίστε τις αναφορές με το όνομα αλληλούχισης που έχει αντιστοιχιστεί στον φάκελο.
7. Στον φάκελο εξερχομένων, ανοίξτε τον φάκελο TestData_NS_CopyWorkflow or TestData_NDx_CopyWorkflow και ελέγξτε εάν υπάρχει μία από τις παρακάτω αναφορές:
 - Για το NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Για το NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 Το αναμενόμενο μέγεθος αρχείου είναι περίπου 7,1 Kb.
8. Επαναφέρετε την εκτέλεση αλληλούχισης δοκιμής στον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών). Αυτή η πρακτική βοηθά στη διαχείριση του αριθμού εκτελέσεων της δοκιμής αλληλούχισης.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ Μπορείτε να διαγράψετε παλιά αντίγραφα αρχείων δοκιμής για να δημιουργήσετε χώρο.

Δεδομένα εκτέλεσης δοκιμής πλήρους ανάλυσης

Η δοκιμή αυτή εκτελεί μια πλήρη ανάλυση. Πραγματοποιήστε αυτήν τη δοκιμή εάν ο διακομιστής δεν κατορθώσει να επεξεργαστεί/αναλύσει δεδομένα ή λήξει η περίοδος λειτουργίας του. Διάρκεια: Περίπου 4–5 ώρες.

Διαδικασία

1. Ανοίξτε τον συνδεδεμένο κατάλογο εισερχομένων και ανοίξτε τον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών).
2. Μετονομάστε τον ακόλουθο φάκελο προσθέτοντας το επίθημα _000: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_FullRun.

Το επίθημα δημιουργεί ένα μοναδικό όνομα για κάθε εκτέλεση αλληλούχισης. Εάν η εκτέλεση έχει ήδη επίθημα, μετονομάστε τον φάκελο προσαυξάνοντας την αριθμητική τιμή του επιθήματος κατά 1.

3. Μετακινήστε τον μετονομασμένο φάκελο στον φάκελο εισερχομένων.
4. Περιμένετε 4–5 ώρες περίπου μέχρι να ολοκληρωθεί η ανάλυση. Βεβαιωθείτε ότι έχουν ληφθεί οι ακόλουθες ειδοποιήσεις μέσω email:
 - a. Η ανάλυση της εκτέλεσης αλληλούχισης ξεκίνησε
 - b. Δημιουργήθηκε αναφορά NIPT για την εκτέλεση αλληλούχισης
5. Συσχετίστε τις αναφορές με το όνομα αλληλούχισης που έχει αντιστοιχιστεί στον φάκελο.
6. Στον φάκελο εξερχομένων, ανοίξτε τον φάκελο TestData_NDx_FullRun και ελέγξτε εάν υπάρχει η παρακάτω αναφορά: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Το αναμενόμενο μέγεθος αρχείου είναι περίπου 7,1 Kb.
7. Επαναφέρετε την εκτέλεση αλληλούχισης δοκιμής στον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών).

Πηγές και βιβλιογραφικές αναφορές

Ανατρέξτε στον δικτυακό τόπο της Illumina για να κατεβάσετε τα παρακάτω έγγραφα.

Πηγή	Περιγραφή
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution v2) (αρ. εγγράφου 1000000078751)</i>	Ορίζει το προϊόν και την προβλεπόμενη χρήση του και παρέχει οδηγίες χρήσης και διαδικασίες αντιμετώπισης προβλημάτων.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual (Εγχειρίδιο χειρισμού Microlab® STAR Line), Hamilton Doc ID 624668</i>	Παρέχει πληροφορίες λειτουργίας και συντήρησης και τεχνικές προδιαγραφές για το αυτόματο όργανο χειρισμού υγρών Hamilton Microlab STAR.

Επισκεφτείτε τις [support pages](#) (συνοδευτικές σελίδες) του VeriSeq NIPT Solution v2 στον δικτυακό τόπο της Illumina για να αποκτήσετε πρόσβαση στην τεκμηρίωση, τη λήψη λογισμικού, την ηλεκτρονική εκπαίδευση και για να βρείτε απαντήσεις σε συχνά ερωτήματα.

Ακρώνυμα

Ακρώνυμο	Ορισμός
BCL	Αρχείο αντιστοιχισής βάσης (Base Call File)
CE-IVD	Ευρωπαϊκή σήμανση συμμόρφωσης για προϊόν διάγνωσης <i>in vitro</i>
cfDNA	DNA ελεύθερο κυττάρων (Cell-Free DNA)
DNA	Δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ (Deoxyribonucleic Acid)
DNS	Σύστημα ονόματος τομέα (Domain Name System)
FASTQ	Μορφή αρχείου βάσει κειμένου για την αποθήκευση των αποτελεσμάτων οργάνων αλληλούχησης
FF	Εμβρυϊκό κλάσμα (Fetal Fraction)
FIFO	Πρώτο εισερχόμενο, πρώτο εξερχόμενο (First In, First Out)
iFACT	μεμονωμένη Δοκιμή Εμπιστοσύνης Εμβρυϊκής Ανευπλοειδίας (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	Πρωτόκολλο διαδικτύου (Internet Protocol)
LIMS	Σύστημα διαχείρισης πληροφοριών εργαστηρίου (Laboratory Information Management System)

Ακρώνυμο	Ορισμός
LLR	Λογαριθμικοί λόγοι πιθανοτήτων (Log Likelihood Ratios)
MAC	Έλεγχος πρόσβασης μέσω (Media Access Control)
NAS	Δικτυακή συσκευή αποθήκευσης (Network Attached Storage)
NES	Μη εξαιρούμενες θέσεις (Non Excluded Sites)
NGS	Αλληλούχιση επόμενης γενιάς
NIPT	Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Αρνητικός μάρτυρας ελέγχου (No Template Control)
NTP	Πρωτόκολλο δικτυακού χρόνου (Network Time Protocol)
PF	Φίλτρο διέλευσης (Passing Filter)
QC	Ποιοτικός έλεγχος (Quality Control)
Regex	Κανονική έκφραση (Regular Expression). Μια ακολουθία χαρακτήρων που μπορεί να χρησιμοποιηθεί από αλγόριθμους αντιστοίχισης συμβολοσειρών για την επικύρωση δεδομένων.
SCA	Ανευπλοειδία χρωμοσωμάτων φύλου (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Φύλλα δεδομένων ασφάλειας
SHA1	Ασφαλής αλγόριθμος κατακερματισμού 1 (Secure Hash Algorithm 1)
SSL	Στρώμα ασφαλών υποδοχών (Secure Sockets Layer)

Τεχνική βοήθεια

Για τεχνική βοήθεια, επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina.

Ιστότοπος: www.illumina.com

Email: techsupport@illumina.com

Φύλλα δεδομένων ασφάλειας (SDS)—Διαθέσιμα στον ιστότοπο της Illumina στη διεύθυνση support.illumina.com/sds.html.

Τεκμηρίωση προϊόντος—Διαθέσιμη για λήψη σε μορφή PDF από τον ιστότοπο support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 ΗΠΑ
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (εκτός Βορείου Αμερικής)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Κάτω Χώρες

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

ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΧΡΗΣΗ IN VITRO.

© 2023 Illumina, Inc. Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος.

illumina®