

illumina®

# „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos

Programinės įrangos vadovas

„ILLUMINA“ NUOSAVYBĖ

Dokumento Nr. 1000000067940 v09

2025 m. gegužės mėn.

NAUDOTI IN VITRO DIAGNOSTIKAI.

Naudojant šį gaminį taikoma patento, išduoto įmonei „Illumina, Inc.“, teisinė apsauga bei įmonei priklauso patento licencija. Įsigyjant šį gaminį suteikiama ribota, neperleidžiama teisė naudoti gaminį pagal numatytą jo naudojimo paskirtį laikantis visų dokumentacijos ir kitų susijusių sąlygų. Pavyzdinis neišsamus tokių patentų sąrašas pateikiamas adresu [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Jokia kito patento teisė ar teisė naudoti gaminį ne pagal paskirtį nesuteikiama tiesiogiai, netiesiogiai ar pagal „Estoppel“ principą.

Šis dokumentas ir jo turinys priklauso „Illumina, Inc.“ ir jos filialams („Illumina“), jis skirtas tik klientui naudoti pagal sutartį, kiek tai susiję su čia aprašyto (-ų) produkto (-ų) naudojimu, ir jokių kitų tikslų. Šio dokumento ir jo turinio negalima naudoti ar platinti jokių kitų tikslų ir (arba) kitaip negalima pateikti, atskleisti ar atkurti kokiu nors būdu be išankstinio rašytinio „Illumina“ sutikimo. „Illumina“ šiuo dokumentu neperduoda jokios trečiosios šalies licencijos pagal jos patentą, prekės ženklą, autorių ar kitas teises.

Kvalifikuotas ir tinkamai išmokytas personalas turi griežtai ir aiškiai vadovautis šiame dokumente pateiktomis instrukcijomis, kad būtų užtikrintas tinkamas ir saugus šiame dokumente aprašyto (-ų) produkto (-ų) naudojimas. Prieš naudojant tokį (-ius) produktą (-us), visas šis dokumentas turi būti įdėmiai perskaitytas ir suprastas.

**JEI NEBUS PERSKAITYTOS VISOS ČIA PATEIKTOS INSTRUKCIJOS IR JOMIS NEBUS VADOVAUJAMASI, GALIMAS PRODUKTO (-Ų) PAŽEIDIMAS, NAUDOTOJO BEI KITŲ ASMENŲ SUŽEIDIMAS IR ŽALA KITAI NUOSAVYBEI, BE TO, TAI PANAIKINA PRODUKTUI (-AMS) TAIKOMOS GARANTIJOS GALIOJIMĄ.**

**„ILLUMINA“ NEPRISIIMA JOKIOS ATSAKOMYBĖS, JEI ČIA APRAŠOMAS (-I) PRODUKTAS (-AI) (ĮSKAITANT DALIS IR PROGRAMINĘ ĮRANGĄ) NAUDOJAMAS (-I) NETINKAMAI.**

© 2025 „Illumina, Inc.“. Visos teisės saugomos.

Visi prekių ženklai priklauso „Illumina, Inc.“ arba jų atitinkamiems savininkams. Daugiau informacijos apie prekių ženklus žr. [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Keitimo istorija

Dokumentas	Data	Keitimo aprašymas
Dokumento Nr. 1000000067940 v09	Gegužė 2025	<p>Atnaujinta informacija:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Figūrinės išnašos tekstas architektūros apžvalgos paveiksle.</li> <li>Paketinio valdymo mėginio objekto aprašas.</li> <li>Nurodymai dėl mėginių, įkeliamų izoliuojant plazmą.</li> <li>Perspėjime nurodoma, kad reikia įtraukti brūkšninį kodą ir informaciją apie telkimo pakartotinį naudojimą.</li> </ul> <p>Pridėta informacija:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Paaiškinta, kad darbo eigos tvarkytuvė netikrina mėginio užsakymo.</li> <li>Reikalavimai dėl laukelio „Run Name“ (serijos pavadinimas) „Local Run Manager“ instrukcijoje.</li> <li>Nuoroda į „Sequencing Analysis Viewer“ programinės įrangos naudotojo vadovą dėl KK metrikos interpretavimo gairių.</li> <li>Nurodymai dėl koregavimų, būtinų pakartotiniam tyrimui po telkinio atmetimo.</li> <li>Naujos Plokštelės lygio užteršimo klaidos paaiškinimas ir trikčių šalinimo informacija.</li> <li>Sistemos maitinimo ciklą nurodymai.</li> <li>Paaiškinimas dėl aplinkos apsaugos aspektų.</li> <li>Papildomos ataskaitos metrikos informacija apie NES viršutines ir apatines ribas, susijusias su iFACT triktimi.</li> </ul> <p>Visus sekvenatoriaus paminėjimus pakeisti naujos kartos sekvenavimo sistema arba sekvenavimo sistema.</p>

Dokumentas	Data	Keitimo aprašymas
Dokumentas Nr. 1000000067940, v08	birželis 2023	Hibridinių partijų mėginių lapų aprašai pašalinti, kad būtų suderinta su programinės įrangos funkcijomis.
Dokumentas Nr. 1000000067940, v07	vasaris 2023	<p>Modifikuotos serverio konfigūracijos parinktys, kad būtų padidintas saugumas. Kad būtų pakeistas automatizavimo slaptažodis ML-STAR, reikia, kad vietoje apsilankytų „Illumina“ vietiniai techninės priežiūros darbuotojai.</p> <p>Patikslintos gairės kaip pridėti brūkšninio kodo informaciją įvesties mėginių lapuose ir kaip nusiųsti mėginių lapus hibridinėse partijose.</p> <p>Atnaujintos gairės, kaip sukurti naudotojo vardą.</p> <p>Iš serverio konfigūravimo instrukcijų pašalinta nuoroda į „Network Password“ (tinklo slaptažodžio) laukelį.</p> <p>Atnaujintas dalinės delacijos arba duplikacijos anomalijos pavyzdys.</p> <p>Pridėta užsakymo taisyklė lauke „anomaly_description“. Tos pačios chromosomos anomalijose visos chromosomos aneuploidijos eina prieš dalinę deleciją arba duplikacijas.</p> <p>Prie rezultatų, pranešimų ir ataskaitų pridėtas tipas ir reguliariojo reiškinių stulpelis.</p> <p>Dėl aiškumo atnaujinta teksto redakcija visame dokumente.</p>
Dokumentas Nr. 1000000067940, v06	2021 m. rugpjūčio mėn.	Atnaujintas įgalintojo atstovo ES adresas.

Dokumentas	Data	Keitimo aprašymas
Dokumento Nr. 1000000067940 v05	Rugsėjis 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pridėtos naujų atsarginės kopijos užšifravimo ir tinklo slaptažodžio funkcijų instrukcijos.</li> <li>• Atnaujintas skyrius Sertifikato atsisiuntimas ir diegimas su išsamesnėmis instrukcijomis.</li> <li>• Pridėtas veiksmas tinklo slaptažodžiui įvesti ir priminimas sugeneruoti sertifikatą darbo eigos tvarkytuvo skyriuje Serverio konfigūracija.</li> <li>• Atnaujinti siejimo serverio diskai, nurodantys tik administratoriaus vartotojo teises, ir atnaujintas SMB versijų suderinamumas.</li> <li>• Pridėta nuoroda į atsarginės kopijos užšifravimą svetainės serverio duomenų archyvavimo skyriuje.</li> <li>• Prie tyrimo programinės įrangos žiniatinklio vartotojo sąsajos įvado pridėta pastaba, nurodanti, kad programinės įrangos negalima pasiekti mobiliaisiais prietaisais.</li> <li>• NIPT ataskaitoje pridėtos aiškinamosios pastabos apie rezultatų kapitalizaciją.</li> <li>• Atnaujintas reikšmių parinkčių informacijos pateikimas, kad būtų lengviau skaityti žmonėms skyriuje Rezultatų ir pranešimų ataskaitos.</li> <li>• Atnaujinta darbo eigos tvarkyklės pavadinimų suteikimo tvarka, kad būtų nuosekliai rodomas visas „VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklės programinės įrangos pavadinimas.</li> </ul>
Dokumento Nr. 1000000067940 v04	vasaris 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Atnaujintos mėginių lapo įvesties ir mėginių lapo nusiuntimo temos, aiškiau nurodant funkcijos apribojimus, taikomus įkeliant mėginių lapą.</li> <li>• Atnaujinti rėmėjo Australijoje ir „Illumina Netherlands“ adresai.</li> </ul>

<b>Dokumentas</b>	<b>Data</b>	<b>Keitimo aprašymas</b>
Dokumento Nr. 1000000067940 v03	2019 m. spalio mėn.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• VeriSeq Onsite Server v2 pridėtas skyrius „Aplinkosaugos reikalavimai“.</li> <li>• Atnaujinta lytinių chromosomų anomalijų rezultatų pateiktis skyriaus „Rezultatai ir pranešimų ataskaitos“ B priede, kad sutaptų su pateiktimi NIPT ataskaitoje.</li> </ul>
Dokumento Nr. 1000000067940 v02	balandis 2019	Pridėta išsami informacija į NIPT ir papildomas ataskaitas, siekiant suvienodinti informaciją su mokymo medžiaga.
Dokumento Nr. 1000000067940 v01	2019 m. vasario mėn.	2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo programinės įrangos vadovo laida klientų naudojimui.
Dokumento Nr. 1000000067940 v00	lapkričio mėn. 2018 m.	Pirmoji laida skirta tik vidaus naudojimui.

# Turinys

Keitimo istorija .....	iii
<b>„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos .....</b>	<b>1</b>
Įvadas .....	1
Sistemos architektūra .....	2
<b>„VeriSeq NIPT Workflow Manager“ .....</b>	<b>4</b>
Įvadas .....	4
„VeriSeq NIPT“ metodas .....	4
„VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė .....	5
Mėginių lapo įvestis .....	6
Mėginio, partijos ir telkinio panaikinimas .....	10
Mėginių lapo nusiuntimas .....	11
Mėginio atšaukimas .....	12
„VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra .....	12
„VeriSeq NIPT“ techninės priežiūros paleidimas .....	12
<b>Naujos kartos sekvenavimo sistema .....</b>	<b>16</b>
Įvadas .....	16
Sekoskaitos telkinys .....	16
Duomenų atmintinės integravimas .....	16
Analizės pralaidumo aprėptis .....	17
Tinklo duomenų srauto apribojimai .....	17
„VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė .....	17
<b>„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija .....</b>	<b>19</b>

Įvadas .....	19
„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga komponentai .....	19
„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga Užduotys .....	21
Sekoskaitos doroklė .....	23
Komandų grandinės analizės doroklė .....	24
Žiniatinklio naudotojo sąsaja .....	24
Galutinio naudotojo licencijos sutartis .....	25
Žiniatinklio naudotojo sąsajos konfigūravimas .....	26
Prisijungimas prie žiniatinklio naudotojo sąsajos .....	26
Valdymo skydelis .....	27
Naudotojų valdymas .....	29
Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas .....	31
Tinklo ir sertifikato nuostatų konfigūravimas .....	32
Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas .....	34
Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas .....	35
Tinklo slaptažodžių konfigūravimas .....	36
Atsijungti .....	37
Analizė ir ataskaitų kūrimas .....	37
Išskirstymas ir FASTQ generavimas .....	37
Sekoskaitos KK .....	39
Vaisiaus frakcijos įverčiai .....	39
Statistiniai duomenys, naudojami galutiniam įvertinimui .....	39
Analizės KK .....	40
NTC mėginių KK .....	40
Plokštelės lygio užteršimas .....	40
VeriSeq Onsite Server v2 .....	41
Vietinis diskas .....	41
Vietinė duomenų bazė .....	41
Archyvo duomenys .....	42
Serverio atmintinių susiejimas .....	42
Įkelkite serverį iš naujo .....	43
Maitinimo ciklai .....	44
Serverio stabdymas .....	44
Atkūrimas po netikėto išjungimo .....	44
Aplinkos aspektai .....	45



<b>Kokybės kontrolės metrika</b> .....	<b>46</b>
Kiekybinio įvertinimo KK metrika ir ribos .....	46
Sekoskaitos KK metrika ir ribos .....	47
<b>Sistemos ataskaitos</b> .....	<b>49</b>
Įvadas .....	49
Išvesties failai .....	49
Ataskaitų failo struktūra .....	49
Sistemos ataskaitų suvestinė .....	51
Ataskaitų generavimo įvykiai .....	53
Rezultatai ir pranešimų ataskaitos .....	56
NIPT ataskaita .....	56
Papildoma ataskaita .....	67
Mėginio panaikinimo ataskaita .....	74
Mėginio atšaukimo ataskaita .....	74
Pakartotinio telkinio tyrimo užklauso ataskaita .....	75
Procesų ataskaitos .....	75
Partijos paleidimo ataskaita .....	75
Partijos panaikinimo ataskaita .....	76
Bibliotekos mėginių ataskaita .....	77
Bibliotekos reagentų ataskaita .....	78
Bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita .....	79
Bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita .....	80
Bibliotekos procesų žurnalas .....	80
Telkinio ataskaita .....	82
Telkinio panaikinimo ataskaita .....	82
Sekvenavimo ataskaita .....	83
Analizės trikčių ataskaita .....	84
<b>Trikčių paieška ir šalinimas</b> .....	<b>85</b>
Įvadas .....	85
Tyrimo programinės įrangos pranešimai .....	85

Eigos pranešimai .....	85
Panaikinimo pranešimai .....	87
Ištaisomų klaidų pranešimai .....	88
Neištaisomų klaidų pranešimai .....	94
Rekomenduojamų veiksmų procedūros .....	99
<b>Sistemos klaidos .....</b>	<b>101</b>
<b>Duomenų apdorojimo bandymai .....</b>	<b>101</b>
Serverio tikrinimas .....	101
Visos analizės bandomųjų duomenų paleidimas .....	102
<b>Ištekliai ir literatūra .....</b>	<b>104</b>
Akronimai .....	104
Techninė pagalba .....	105

# „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos

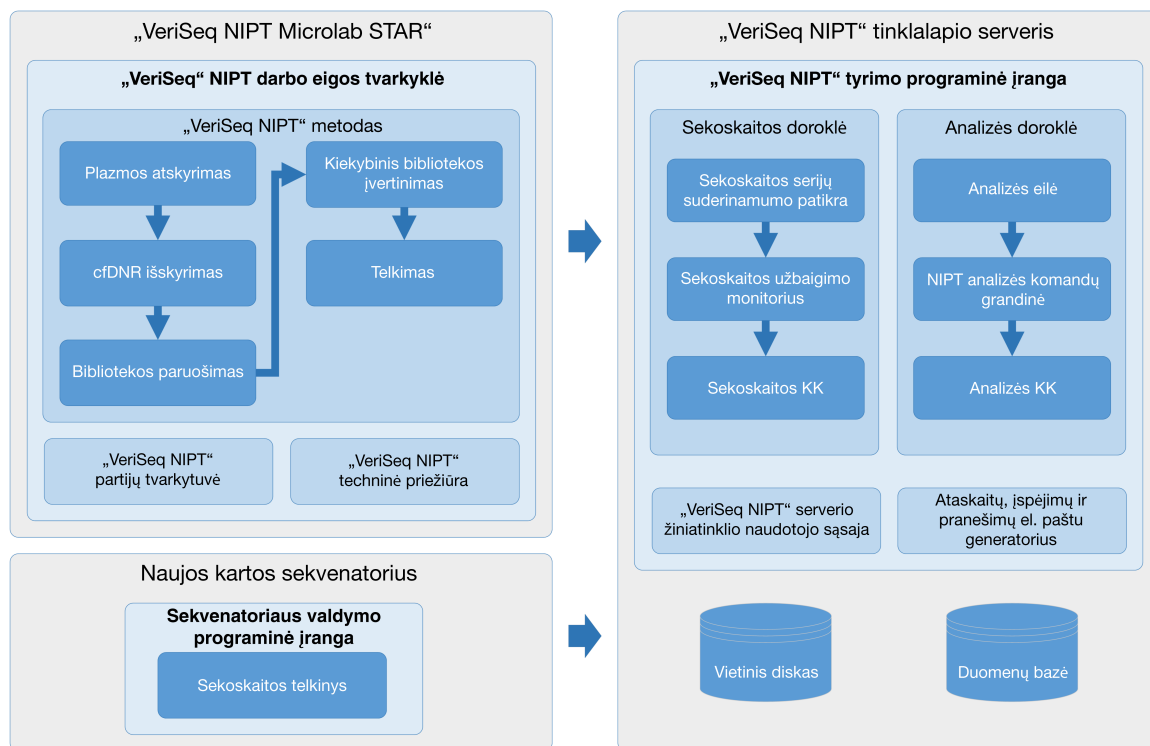
## Įvadas

„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos yra *in vitro* diagnostikos tyrimas, naudojamas kaip sekvenavimu-paremtas tyrimas, skirtas aptikti vaisiaus aneuploidijas tiriant motinos periferinius visos sudėties kraujo mėginius, paimtus iš nėščiųjų, kai vaisiaus gestacinis amžius siekia ne mažiau nei 10 savaičių. Bandymui pateikiamos dvi atrankinio sveikatos patikrinimo tipų parinktys: „basic“ (įprastas) ir „genomwide“ (viso genomo). Įprastu atrankiniu sveikatos patikrinimu teikiama informacija apie aneuploidijų būseną tik 21, 18, 13, X ir Y chromosomose. Viso genomo atrankiniu sveikatos patikrinimu visoms chromosomoms nurodomos visų autosomų ir aneuploidijų būsenos dalinės delecijos ir duplikacijos. Abu atrankinio sveikatos patikrinimo tipai turi parinktį teikti užklausą nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas (SCA). Pasitelkiant bet kurį iš šių atrankinio sveikatos patikrinimo tipų, šis gaminys neturi būti naudojamas kaip vienintelė priemonė nustatant diagnozę ar priimant kitus sprendimus dėl nėštumo eigos.

„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos sistemos architektūra sudaryta iš toliau nurodytų komponentų:

- **„VeriSeq NIPT Microlab STAR“ (ML STAR)** – automatizuotas skysčių tvarkymo instrumentas, kuris bibliotekos mėginiams paruošti ir sekti naudoja „VeriSeq NIPT Workflow Manager“ ir „VeriSeq NIPT“ mėginių paruošimo rinkinys. ML STAR naudoja „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija paruošti analizei skirtus mėginius pagal Naudojimo instrukciją, pateiktą „VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakuotės lapelis (dokumento Nr. 1000000078751).
- **NextGeneration Sequencer (NGS)** (naujos kartos sekvenavimo (NKS) instrumentas – viso genomo sekvenavimo prietaisas, kuriuo galima atlikti prietaisų sankaupos kūrimą ir sekvenavimą. Valdymo programinė įranga pateikia veiksmų, kaip nustatyti sekvenavimo seriją, ir vykdo visų kvantifikuotos bibliotekos telkinio mėginių sekvenavimo nuskaitymus.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – serveris, kuriame laikoma „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija ir duomenys, skirti analizuoti porinių galų sekvenavimo duomenis. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nuolat stebi ir analizuoja sekvenavimo duomenis ir teikia mėginių rezultatus, procesų rezultatus ir pranešimus.

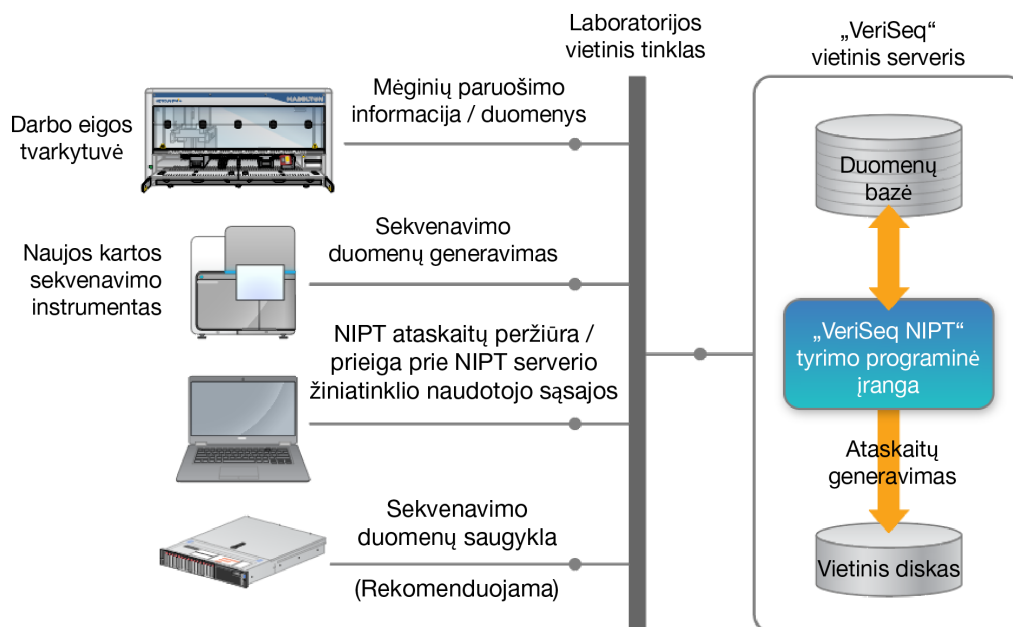
1 paveikslas „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos Komponentai



## Sistemos architektūra

„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos naudojamas vietinis tinklas (LAN), kad sujungtų visą sistemos įrangą, naudodamas tą patį potinklį. Naudodami LAN galite dinamiškai išdėstyti įrangą ir plėsti pralaidumą sujungdami papildomus prietaisus ir (arba) ML STAR kompiuterizuotas darbo vietas. Tolesnėje iliustracijoje pateikiama sistemos architektūros apžvalga.

2 paveikslas „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos Architektūros apžvalga



# „VeriSeq NIPT Workflow Manager“

## Įvadas

„VeriSeq NIPT Workflow Manager“ (darbo eiga) įdiegiama į ML STAR ir teikia paprastą naudoti ir intuityvią grafinę naudotojo sąsają, kuri automatiškai atlieka kraujo mėginių paruošimą pagal „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos. „VeriSeq NIPT Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) palaiko duomenų ryšį su VeriSeq Onsite Server v2 duomenų apdorojimo, saugojimo, mėginių sekimo ir darbo eigos logikos vykdymo tikslais.

„VeriSeq NIPT Workflow Manager“ suteikia prieigą prie šių skirtingų programinės įrangos modulių, dar vadinamų metodais.

- „VeriSeq NIPT“ metodas
- „VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė
- „VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra

## „VeriSeq NIPT“ metodas

„VeriSeq NIPT Method“ (metodas) valdo ML STAR automatizuotą mėginių apdorojimą. Šiuo metodu atlieka toliau pateikiamus apdorojimo veiksmus.

- **Plasma Isolation** (plazmos atskyrimas) – perkelia 1 ml atskirtos plazmos iš kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlio. Procesu logika sukuria partiją naudodama „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą. Kiekvienoje partijoje yra mėginių duomenų, įskaitant mėginio brūkšninį kodą, mėginio tipą, atrankinio sveikatos patikrinimo tipą, šulinėlio padėtį ir lyties nustatymo vėliavėlę.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (neląstelinis DNA (cfDNA) išskyrimas) – išgrynina cfDNR iš 900 µl plazmos.
- **Library Preparation** (bibliotekos paruošimas) – sukuria bibliotekų iš išgrynintų cfDNR, paruoštų sekvenavimui. Bibliotekose yra unikalių indeksų kiekvienam partijos mėginiui.
- **Library Quantification** (bibliotekos kiekybinis įvertinimas) – nustatoma cfDNR koncentracija naudojant interkalioojamą fluorescencinį dažą 384 šulinėlių mikroplokštelių formatu. Plokštelė apima sužymėtą DNR standartinę kreivę ir kiekvieno partijos mėginio kopijas. Sistema naudoja neapdorotus fluorescencijos nuskaitymus iš mikroplokštelių skaitytuvo ir apskaičiuoja mėginio koncentracijas, atsižvelgiant į standartinę kreivę.
- **Pooling and Normalization** (telkimas ir normalizavimas) – sekvenavimai sujungia bibliotekas į vientisus telkinius. Sistema naudoja anksčiau nustatytas koncentracijas, kad apskaičiuotų tinkamus perkėlimus kiekvienam mėginiui telkinio mėgintuvėlyje. Tada telkinio mėgintuvėlis yra paruoštas sekvenuoti.

## „VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė

„VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė valdo mėginių, partijų ir telkinių būseną pasitelkdama naudotojo sąsają. Sistema suteikia galimybę sekėti mėginius keliose skysčio apdorojimo sistemose ir prietaisuose bei per analizės komandų grandinę. Daugiau informacijos apie mėginių apdorojimo procedūras žr. „VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakuotės lapelis (dokumento Nr. 1000000078751).

Galite tvarkyti mėginius darbo metu naudodami tris skirtingas kategorijas, vadinamas objektais. Šie objektai aprašyti tolesnėje lentelėje.

Objektas	Aprašymas
Mėginys	Rezultatas, gautas apdorojus 1 ml plazmos mėginio iš vieno kraujo mėgintuvėlio. Mėginiai yra susieti su kraujo mėginio mėgintuvėlio brūkšniu kodu (mėginio brūkšniu kodu) ir partija.
Partija	24, 48 arba 96 mėginių, apdorojamų atliekant cfDNR išskyrimo ir bibliotekos paruošimo procesą, plokštelė.
Telkinys	Prietaisui paruoštų, dvigubai indeksuotų bibliotekų normalizuotas ir praskiestas tūris. Kiekvieną telkinį sudaro iki 48 mėginių.

Apdorojimo metu galimi toliau nurodyti veiksmai su objektais.

Veiksmas	Objektas	Sugeneruota ataskaita	Aprašymas
Panaikinimas	Mėginys	Mėginio panaikinimas	Mėginys, naudotojo pažymėtas kaip nebetinkamas apdorojimo procesui. Panaikintiems mėginiams nenurodomas tyrimo rezultatas. Example: Aiški kraujo ląstelės pernaša per plazmos atskyrimą.
	Partija	Partijos panaikinimas	Partija, naudotojo pažymėta kaip nebetinkama. Jei partijos panaikinimas įvyksta prieš telkinio kūrimą, visi mėginiai yra panaikinami. Example: Plokštelė nukrito ant grindų ar su ja buvo kitaip netinkamai elgiamasi.
	Telkinys	Telkinio panaikinimas	Telkinys, naudotojo pažymėtas kaip nebetinkamas. Po dviejų telkinio panaikinimų visi mėginiai telkinyje panaikinami. Example: Visas telkinio tūris, naudojamas dviem nepavykusiems sekvenavimo bandymams.

Veiksmas	Objektas	Sugeneruota ataskaita	Aprašymas
KK triktis	Mėginys	Mėginio panaikinimas	„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos automatiškai pažymi mėginį kaip netinkamą, jeigu jis nepereina kokybės kontrolės (KK) metrikos, ar dėl sistemos aptiktos skysčio apdorojimo trikties.
	Partija	Partijos panaikinimas	„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos automatiškai pažymėjo visą partiją kaip netinkamą. Example: Sistemos triktis skysčio apdorojimo metu.
Atšaukimas	Mėginys	Mėginio atšaukimas	Laboratorijos vadovybė pažymėjo mėginį kaip atšauktą. Negeruojamas tyrimo rezultatas.
Mėginio atributų redagavimas	Mėginys	Lyties nustatymas	Lyties nustatymo parinktį naudotojas pažymėjo „Yes“ (taip), „No“ (ne) arba „SCA“ (lytinių chromosomų aneuploidijos). <ul style="list-style-type: none"> <li>• Taip – mėginio lytis kuriama.</li> <li>• Ne – mėginio lytis kuriama</li> <li>• SCA – ataskaitoje pateikiamos tik lytinių chromosomų aneuploidijos.</li> </ul>
	Mėginys	Mėginio tipas	Mėginio tipas, naudotojo pažymėtas kaip „Singleton“ (vienvaisis nėštumas), „Twin“ (daugiavaisis nėštumas), „Control“ (kontrolinis) ir „NTC“ (be kontrolinio mėginio šablono). Mėginio tipo priskyrimas turi tiesioginį poveikį tyrimo analizei. Norint užtikrinti tyrimo rezultatų tikslumą, turi būti pasirinktas mėginio tipas.
	Mėginys	Atrankinio sveikatos patikrinimo tipas	Atrankinio sveikatos patikrinimo tipas, kurį naudotojas pažymėjo kaip įprastą (tik 21, 18, 13, X ir Y) ar viso genomo (visų chromosomų).

Panaikinus, įvykus KK triktis ar atšaukus veiksmą, objektas toliau neapdorojamas. Laboratorijos informacijos valdymo sistema (LIMS) gali naudoti mėginių panaikinimo ataskaitas, kad nurodytų mėginio pakartotinį apdorojimą iš kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlių.

## Mėginių lapo įvestis

Įvesties mėginių lape pateikiama su pacientu susijusi mėginių informacija, įskaitant mėginio tipą ir lytinių chromosomų nustatymo būseną. Prieš pradėdant generuoti sekoskaitos telkinius į sistemą, turi būti įvesta visa mėginių informacija.



Įvesties mėginių lapas turi būti tabuliacijos žymėmis atskirto tekstinio failo (\*.txt) formatu. Failo antraštės stulpelių pavadinimai turi visiškai sutapti su antraštės stulpelių pavadinimais, nurodytais tolesnėje lentelėje.

Antraštės stulpelis	Duomenų tipas	Reikalavimas	Aprašymas
batch_name	Eilutė / tuščia	Būtinasis	Jame nurodomas mėginio partijos pavadinimas. Turi sutapti su partijos pavadinimu, įvestu į priskyrimo metodą („Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė), kad būtų patvirtintas įvesties mėginių lapas, susietas su tinkama partija. Nustatyta didžiausia 26 simbolių riba. Stulpelis gali būti paliktas tuščias. Nebus priimami mėginių lapai, neturintys stulpelio „batch_name“.
sample_barcode	Eilutė	Būtinasis	Į ML STAR įdedamų kraujo mėginių mėgintuvėlių brūkšniniai kodai. Jei sveikojo skaičiaus vertė naudojama mėginio brūkšniniam kodui, jis neturėtų būti ilgesnis nei 15 skaitmenų. Mėginio brūkšninis kodas, sudarytas iš raidžių ir skaitmenų, turi turėti daugiausia 32 simbolius. Naudokite tik skaičius, raides, brūkšnelius (-) ir pabraukimo brūkšnius (_). Mėginio brūkšniniame kode didžiosios ir mažosios raidės neskiriamos. Didžiosioms ir mažosioms raidėms jautrūs brūkšniniai kodai nelaikomi unikaliais. Brūkšninis kodas turi būti unikalus ir turi skirtis ne tik didžiosiomis ir mažosiomis raidėmis. Pavyzdžiui, mėginių pavadinimai „Mėginys01“ ir „mėginys01“ nėra unikalūs.
sample_type	Eilutė	Būtinasis	Nurodo analizei skirto mėginio tipą. Leidžiamos vertės yra <i>Singleton</i> (vienvaisis nėštumas), <i>Twin</i> (daugiavaisis nėštumas), <i>Control</i> (kontrolinis) ir <i>NTC</i> (be kontrolinio mėginio šablono).
sex_chromosomes	Eilutė	Būtinasis	Jame nurodoma, kokia informacija pateikiama apie vaisiaus lytines chromosomas. Galimos vertės – „yes“ (taip) (nurodyti), „no“ (ne) (nenurodyti) ir „sca“ (nurodyti tik lytinių chromosomų aneuploidijas).

Antraštės stulpelis	Duomenų tipas	Reikalavimas	Aprašymas
screen_type	Eilutė	Būtinai	Joje nurodomas analizei priskirtas atrankinio sveikatos patikrinimo tipas. Galimos vertės yra „basic“ (įprastinis) ir „genomewide“ (viso genomo).

Įvesties mėginių lapas nusiunčiamas per plazmos atskyrimą arba telkimą ir jį galima nusiųsti per „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė). Sistema automatiškai NTC mėginiams taiko brūkšninius kodus, atrankinio sveikatos patikrinimo tipą, mėginio tipą ir lyties nustatymą. Pagal tai, ar mėginys nusiųstas plazmos atskyrimo ar telkimo metu, reikalinga skirtinga informacija. Mėginio informacija patvirtinama per mėginio nusiuntimo procesą. Darbo eigos tvarkytuvė netikrina mėginio užsakymo. Mėginiuose, įkeltuose izoliuojant plazmą, turi būti visi partijos mėginiai, išskyrus NTC. Telkimo metu sistema prašo bet kurios trūkstamos mėginio informacijos, kuri nebuvo nusiųsta plazmos atskyrimo metu, net NTC atveju (t. y. lytinės chromosomos ir tikrinimo tipo).



### DĖMESIO!

Kad išvengtumėte klaidų, vykstant plazmos atskyrimui mėginių lape neįtraukite jokių mėginių informacijos ar NCT eilučių.

Galite kontroliuoti mėginių nusiuntimą visiems partijos mėginiams, kuriuos sukūrė LIMS, arba konkreitiems mėginiams, kuriuos reikia ištirti iš naujo. Įkeliant mėginius pakartotinio tyrimo tikslais, reikia užpildyti likusias atviras vietas turimais mėginiiais.

Pasirinkite vieną iš šių mėginių lapų naudojimo strategijų:

- Numatytosios partijos (LIMS sukurtos partijos)
- Ad hoc partijos („VeriSeq NIPT Workflow Manager“ sukurtos partijos)

## Numatytosios partijos

Galite naudoti LIMS, kad sukurtumėte partijas iki prasidedant mėginių apdorojimui. Numatytųjų partijų visi mėginiai jau yra susieti su partija prieš įdedant į ML STAR. Plazmos atskyrimo metu nusiųstame mėginių lape yra visi partijos mėginiai su visa mėginių informacija. LIMS sukurtų partijų mėginių lapuose vertės turi būti partijos ID stulpelyje. Partijų mėginių lapuose turi būti partijos ID stulpelis, kad būtų galima patikrinti, ar apdorojimo pradžioje rankiniu būdu į darbo eigos tvarkyklę buvo teisingai įvestas partijos ID.

Iš anksto nustatytos partijos būdu nustatomi tik tam tikri įdėti mėginiai, nes sistemai reikia, kad visi mėginių lape nurodyti mėginiai būtų partijoje. Jokios kitos informacijos nereikia. Laboratorijos darbuotojai gali tęsti galutinės ataskaitos kūrimą neįvesdami papildomų duomenų.

Iš anksto nustatytų partijų funkcijos ir reikalavimai pateikti toliau.

- Galima valdyti visą partijos turinį.
- Taip neįdėsite nepageidaujamų mėginių.

- Reikia sukurti sistemą, kaip sudaryti partijas iš inventoriaus (pažangioji LIMS).
- Laboratorijos darbuotojams gali tekti nuskaityti tinkamus mėginius iš atmintinės. Priešingu atveju reikalinga pažangi mėginių laikymo sistema.

## Ad hoc partijos

Partijas galite sukurti laboratorijoje surinkdami mėginių mėgintuvėlius ir juos įdėdami į ML STAR plazmos atskyrimo metu. Išankstinis mėginio susiejimas su partija nereikalingas. Jūs nusprendžiate, kurie mėginiai turi būti įtraukti į partiją.

Kai būsite paraginti darbo eigos tvarkyklės, vykstant plazmos atskyrimo procesui pasirinkite **No Sample Sheet** (be mėginių lapo). Darbo eigos tvarkytuvė susieja įstatytus mėginius su rankiniu būdu įvestu partijos ID ir sugeneruoja partijos paleidimo ataskaitą.

Ad hoc partijų funkcijos ir reikalavimai pateikti toliau.

- Nereikia LIMS ar mėginių lapo.
- Nusiųsdami telkimo metu galite modifikuoti partijos paleidimo ataskaitą, keisdami informaciją apie mėginio tipą, patikros tipą ir lyties ataskaitos kūrimą. Mėginius galite pridėti bet kuriuo metu.
- Nevykdoma automatizuota mėginių įtraukimo į partiją kontrolė. Galite pateikti analizei nepageidaujamą mėginį.
- Telkimo metu mėginių duomenys turi būti nusiųsti.

## Mėginio atributų redagavimas

Prieš pradėdami sekvenavimo seriją galite naudoti „VeriSeq NIPT Batch Manager“ („VeriSeq“ NIPT partijų tvarkytuvę) norėdami keisti atskirų mėginių lytinių chromosomų nurodymą, atrankinio sveikatos tikrinimo tipą ir mėginio tipo atributus.

1. Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė). Informaciją žr. [Prieiga prie partijų tvarkytuvės psl. 10](#).
2. Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
3. Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite šulinėlio padėtį, susietą su mėginiu.
4. Patvirtinkite, kad rodomas teisingas mėginys ir tada pasirinkite mėginio tipo atributą iš išskleidžiamojo sąrašo „Sample Type“ (mėginio tipas).
5. Pasirinkite lyties nustatymo atributą iš išskleidžiamojo sąrašo „Sex Reporting“ (lyties nustatymas).
6. Pasirinkite atrankinio sveikatos patikrinimo tipo atributą iš išskleidžiamojo sąrašo „Screen Type“ (atrankinio sveikatos patikrinimo tipas).
7. Pasirinkite **Edit** (redaguoti).

## Mėginio, partijos ir telkinio panaikinimas

Atsižvelgdamas į mėginio apdorojimo veiksmą, naudotojas gali panaikinti atskirą mėginį, partiją arba mėginio telkinį. Panaikinus mėginį, partiją ar telkinį, jie toliau neapdorojami.

Bet kuriuo metu prieš generuodami ataskaitą, naudokite „VeriSeq NIPT“ metodą arba „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvę) norėdami panaikinti vieną ar daugiau mėginių.

### Panaikinimas naudojant „VeriSeq NIPT“ metodą

Norėdami panaikinti mėginius, atlikite toliau nurodytus veiksmus mėginių apdorojimo metu.

1. Lange „Well Comments“ (komentarai apie šulinėlį) kiekvieno darbo eigos tvarkytuvės pabaigoje pažymėkite atskirus šulinėlius kaip nesėkmingus ir pasirinkite **OK** (gerai).
2. Pasirinkite bent vieną anotaciją iš išskleidžiamojo meniu arba pažymėkite žymimąjį langelį **Other** (kita) ir įveskite komentarą.
3. Pažymėkite žymimąjį langelį **Fail Sample** (atmesti mėginį), tada pasirinkite **OK** (gerai).
4. Patvirtinkite, jog sistema turi atmesti mėginį.

### Panaikinimas naudojant partijų tvarkytuvę

Naudokite „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė) norėdami panaikinti šiuos dalykus:

- Mėginį;
- Partiją prieš pasibaigiant telkimo veiksmui;
- Mėginio telkinį, įvykdžius telkimo veiksmą ir prieš sukuriant bandymo ataskaitą.

**PASTABA** Prieš paleisdami „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvę), išseikite iš visų šiuo metu paleistų metodų.

### Prieiga prie partijų tvarkytuvės

Norėdami pasiekti partijų tvarkytuvę, naudokite vieną iš toliau nurodytų veiksmų:

- „App Launcher“ (programų paleidyklė) pasirinkite **VeriSeq NIPT Batch Manager** („VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė).
- Kompiuteryje, prijungtame prie tinklo, pereikite į vietą `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` ir atidarykite partijų tvarkytuvės metodo failą (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) naudodami „Hamilton“ serijos valdiklį.

### Mėginio panaikinimas

1. Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).

- Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite šulinėlio padėtį, susietą su nepavykusiu mėginiu.
- Įsitikinkite, kad rodomas reikiamas mėginys, ir pasirinkite **Invalidate Sample** (panaikinti mėginį).
- Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti).  
Partijos plokštelių schemoje panaikintų mėginių indikatoriai pasikeičia iš žalios spalvos į raudoną, o būsenos etiketė keičiasi iš tinkamos į nepavykusią.

## Partijos panaikinimas

- Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite **Invalidate Batch** (panaikinti partiją).
- Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti).  
Partijos plokštelių diagramoje nesant tinkamų telkinių tai partijai, visų mėginių indikatoriai keičiasi iš žalios spalvos į raudoną. Tinkami telkiniai partijoje išlieka tinkami.

## Telkinio panaikinimas

- Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardą) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **Pool Manager** (telkinių tvarkytuvė).
- Nuskaitykite telkinio brūkšninį kodą.
- Įveskite naudotojo vardą arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti).

## Mėginių lapo nusiuntimas

Nusiųskite „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvę) mėginių lapą su mėginių informacija. Naudokite šią funkciją, norėdami nusiųsti arba pakeisti mėginio informaciją dideliuose rinkiniuose.

- Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Pasirinkite **Upload New Sample Sheet** (nusiųsti naują mėginių lapą).
- Suraskite ir pasirinkite pageidaujamą mėginių lapą, tada pasirinkite **OK** (gerai).

Duomenis apie informaciją, kuri turi būti įtraukta į mėginių lapą, žr. [Mėginių lapo įvestis psl. 6](#).

## Mėginio atšaukimas

1. Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
2. Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
3. Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite šulinėlio padėtį, susietą su atšauktu mėginiu.
4. Įsitikinkite, kad rodomas reikiamas mėginys, ir pasirinkite **Cancel Sample** (atšaukti mėginį).
5. Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Cancel** (atšaukti).  
Partijos plokštelių diagramoje atšauktas mėginio indikatorius iš žalio pasikeičia į raudoną.

## „VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra

„VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra yra keli įrankiai, naudojami „ML STAR“ ir „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) konfigūruoti ir tikrinti. Šių įrankių nebūtina turėti įprastai sistemos veiklai, bet jų gali prireikti norint palengvinti sistemos trikčių šalinimą, kurį atlieka „Illumina“ arba „Hamilton“ techninės priežiūros skyrius. Šie įrankiai taip pat naudojami norint sureguliuoti sistemos parametrus dėl klasterių tankio nuokrypio.

## „VeriSeq NIPT“ techninės priežiūros paleidimas

Prieš vykdydami techninę priežiūrą, uždarykite visus paleistus metodus.

Gaukite „VeriSeq“ NIPT techninę priežiūrą, naudodami vieną iš toliau nurodytų būdų:

- „App Launcher“ (programų paleidyklėje) pasirinkite **VeriSeq NIPT Services** („VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra).
- Kompiuteryje, prijungtame prie tinklo, pereikite į vietą `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` ir atidarykite „VeriSeq“ NIPT techninės priežiūros metodų failą (`VeriSeqNIPT_Service.med`) naudodami „Hamilton“ serijų valdiklį.

„Services Tools“ (paslaugų įrankiai) įjungti šias funkcijas:

- **Individual Tests** (atskiri bandymai) – komponentų bandymai, skirti šalinti ML STAR aparatinės įrangos triktis.
- **Service Tools** (techninės priežiūros įrankiai) – įrankiai, skirti konfigūruoti „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė).

### Atskiri bandymai

Gali prireikti toliau nurodomų sistemos bandymų, kad būtų lengviau šalinti problemas, pasitaikančias darbo eigos tvarkytuvėje.

Sistemos tikrinimas	Aprašymas
Brūkšninis kodas / automatinis įdėjimas	Tinkamo sistemos platformos, „AutoLoader“ konfigūravimo ir brūkšninių kodų nuskaitymo funkcijų bandymai.
CPAC	CPAC platformos šildytuvo sistemų funkcionavimo bandymai. Taip pat tikrina atskirų įrenginių instaliaciją iki valdymo dėžės.
BVS vakuuminė sistema	Tikrinamas platformos pagrindinės vakuumo sistemos (BVS) veikimas siekiant įsitikinti, ar galima paleisti vakuumo funkciją ir pasiekti eksploataavimo slėgių.
Nepriklausomas kanalas	Tikrinamas nepriklausomų pipetavimo kanalų veikimas. Atliekamas skysčių sulaikymo tikrinimas siekiant nustatyti, ar pipetavimo kanaluose nėra lašėjimo, ir patikrinti tiekimo apimtį nuoseklumą.
„iSwap“	Tikrinamas „iSwap“ roboto rankos veikimas ir bendrosios plokštelių nustatytosios padėties.
„96-Head“	Tikrinama „CO-RE“ 96 zondų pipetavimo galvutė. Atliekamas skysčių sulaikymo tikrinimas siekiant nustatyti, ar pipetavimo kanaluose nėra lašėjimo, ir patikrinti tiekimo apimtį nuoseklumą.

Atskirus bandymus atlikite, kaip nurodyta toliau.

1. Pasirinkite konkretų bandymą, kurį norite vykdyti.

**PASTABA** „Full IOQ Execution“ (visas IOQ vykdymas) paleidžia visus šešis bandymus iš eilės.

2. Sekite ekrane pateikiamas instrukcijas, atkreipdami dėmesį į visus įrangos funkcijų pastebėjimus ir bet kokias atsiradusias sistemos klaidas.
3. Baigę pasirinkite **Abort** (nutraukti), kad išeitumėte iš metodo.
4. Jeigu būsite paprašyti pateikti sistemos pėdsakų žurnalus, sukurtus tikrinimo metu, juos galite pasiekti čia: `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` ir pradėkite nuo `VeriSeqNIPT_Services`.

## Techninės priežiūros įrankiai

„Service Tools“ (techninės priežiūros įrankiais) galima konfigūruoti „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvę) bei kitas tyrimo nuostatas.

Sistemos tikrinimas	Aprašymas
Serverio konfigūravimas	Galima konfigūruoti ir tikrinti ryšį tarp „VeriSeq NIPT Workflow Manager“ ir „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įranga. Būtinai tinkamas ryšys tarp šių sistemų, kad galėtų veikti „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė).
Tyrimo konfigūravimas	Naudojamas atkurti numatytąją bibliotekos koncentraciją.
Įrankis „Deck Teach“	Naudojamas eksportuoti arba importuoti plokštelių nustatytąsias padėtis iš failo.

### Serverio konfigūravimas

Jeigu pasikeitė VeriSeq Onsite Server v2 adresas, nukreipkite darbo eigos tvarkyklę naujuoju adresu:

1. Meniu „Services Tools“ (paslaugų įrankiai) pasirinkite **Server Configuration** (serverio konfigūravimas).
2. URL atnaujinkite nurodydami naująjį vietinio serverio adresą.
3. Pasirinkite **Test Connection** (tikrinti ryšį), kad nusiųstumėte bandomąjį pranešimą. Jeigu pranešimas negautas, susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
4. Ekrane „System Configuration“ (sistemos konfigūravimas) pasirinkite **OK** (gerai), tada pasirinkite **Apply** (taikyti), kad įrašytumėte naująjį adresą.

Kai atnaujinate tinklo adresą, taip pat turite atnaujinti kompiuterio, kuriame veikia darbo eigos tvarkytuvės, saugiųjų lizdų lygio (SSL) sertifikatą. Pasiekite „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija šiame kompiuteryje ir žr. [Sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas psl. 33](#)

ML STAR automatizavimo slaptažodį atnaujinti gali tik „Illumina“ vietiniai techninės priežiūros inžinieriai. Prieš pakeisdami slaptažodį, įrašytą serveryje, per tinklo sąsają, užtikrinkite, kad „Illumina“ vietinių techninės priežiūros inžinierių komandos narys apsilankytų vietoje ir atnaujintų ML STAR slaptažodį. Jeigu atnaujinsite slaptažodį serverio tinklo sąsajoje, bet neatnaujinsite jo ML STAR, sistema taps nenaudojama.

### Tyrimo konfigūravimas

Be to, galite tyrimo konfigūravimo įrankį naudoti nuostatai tolesnę eiga parametrų vertes.



- **Target Library Concentration** (tikslinės bibliotekos koncentracija) – nustato numatytąją bibliotekų koncentracijos vertę Sekvenavimo sistemos telkiniuose, darbo eigos tvarkyklėje. Koncentracijos vertės taikomos kiekvienai serijai atskirai vykstant telkimo procesui. Daugiau informacijos žr. „VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakuotės lapelis (dokumento Nr. 1000000078751).
- **Default Sex Chromosome Reporting** (numatytasis lytinių chromosomų nustatymas) – šiuo parametru nurodoma, koks atributas priskiriamas mėginiui, kai mygtukas „Use Default“ (naudoti numatytąjį) pasirenkamas per mėginių paruošimą. Nustatykite šį parametą į „Yes“ (taip) arba „No“ (ne).
- **Screen Type** (ekrano tipas) – nustato ekrano tipą mėginiui. Nustatykite šį parametą į „Basic“ (pagrindinis) arba „Genomewide“ (viso genomo).

Konfigūruokite tyrimo parametrus, kaip nurodyta toliau.

1. Pasirinkite **Assay Configuration** (tyrimo konfigūravimas) ir konfigūruokite parametrus pagal poreikį.
  - Atnaujinkite tikslinės bibliotekos koncentracijos (pg/μl) lauką į reikalingą vertę.
  - Atnaujinkite „Default Sex Chromosome Reporting“ (numatytasis lytinių chromosomų nustatymas) į reikalingą vertę.
  - Atnaujinkite „Screen Type“ (patikros tipas) į reikalingą vertę.
2. Pasirinkite **Apply** (taikyti).

## Įrankis „Deck Teach“

Per trikčių šalinimą jums gali prireikti eksportuoti nustatytų padėčių vertes. Naudokite „Deck Teach“ įrankį norėdami generuoti padėčių su jų vertėmis sąrašą.

1. Pasirinkite **Deck Teach Tool** („Deck Teach“ įrankis).
2. Pasirinkite **Export** (eksportuoti).
3. Išvesties vieta numatyta pagal sąrašą pateiktą vietą. Priimkite numatytąją vietą arba pasirinkite tekstinio failo, kuriame nurodytos nustatytos platformos padėty, išvesties vietą.
4. Pasirinkite **OK** (gerai).  
„Deck Teach Tool“ („Deck Teach“ įrankis) įrašo tekstinį failą, kuriame yra visos nustatytų laboratorinės įrangos padėčių vertės, skirtos „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) diegti.
5. Pasirinkite **Cancel** (atšaukti), kad grįžtumėte į metodų pasirinkimo ekraną.

# Naujos kartos sekvenavimo sistema

## Įvadas

Naujos kartos sekoskaitos sistema sukuria visų mėginių sekvenavimo nuskaitymus iš kiekybinio bibliotekų telkinio ir integruojam su „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos per vietinį serverį. Sekvenavimo duomenis įvertina tyrimo „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga analizės doroklė.

Integuodami Naujos kartos sekoskaitos sistema su „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos, atsižvelkite toliau nurodytus dalykus.

- Duomenų atmintinės integravimas.
- Analizės pralaidumo našumas.
- Tinklo duomenų srauto apribojimai.

## Sekoskaitos telkinys

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga reikalingas Naujos kartos sekoskaitos sistema, galintis kurti sekvenavimo duomenis paruoštame bibliotekos telkinyje pagal toliau nurodytas specifikacijas.

- 2 x 36 suporuotų pagal galą nuskaitymų generavimas.
- Suderinamas su indekso adapteriais „VeriSeq NIPT“ mėginių paruošimo rinkinys.
- Du cheminių medžiagų kanalai.
- Automatinis bazių priskyrimo (BCL) failų kūrimas.

## Duomenų atmintinės integravimas

Įprastam sekvenavimo ciklui „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos reikia 25–30 GB Naujos kartos sekoskaitos sistema duomenų. Faktinis duomenų dydis gali skirtis, atsižvelgiant į galutinį klasterių tankį. Vietinis serveris yra daugiau nei 7,5 TB vietos duomenims laikyti, to pakanka daugiau nei 300 sekvenavimo tyrimų ( $7500 / 25 = 300$ ).

Duomenų laikymo tikslais susiekite Naujos kartos sekoskaitos sistema su vietiniu serveriu vienu iš šių būdų:

- Naudokite vietinį serverį kaip laikiną duomenų saugyklą. Šia konfigūracija prietaiso susietas tiesiogiai su serveriu ir duomenys laikomi vietinėje atmintinėje.
- Didelio pralaidumo laboratorijoje naudokite prie tinklo prijungtą atmintinę (NAS). Konfigūruokite Naujos kartos sekoskaitos sistema duomenims laikyti tiesiogiai konkrečioje NAS vietoje.

Šia sąranka konfigūruokite vietinį serverį stebėti konkrečią NAS vietą, įgalinančia serverį stebėti būsimas sekvenavimo serijas. Norint padidinti mėginio pralaidumą, galima pridėti kelis Naujos kartos sekoskaitos sistema. Daugiau informacijos apie tai, kaip susieti serverį su NAS, žr. skyrių [Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas psl. 31](#) (bendrai naudojamos tinklo atmintinės).

Daugiau informacijos apie tai, kaip susieti Naujos kartos sekoskaitos sistema(-as) su serveriu arba su NAS, žr. sistemos naudotojo vadove.

## Analizės pralaidumo aprėptis

„VeriSeq NIPT“ analizės komandų grandinė įprastai apdoroja vienos sekoskaitos serijos duomenis per maždaug 5 valandas. Plėsdami laboratorijos galimybes ir siekdami geresnio mėginių pralaidumo, atsižvelkite į tai, kad vienas serveris gali apdoroti daugiausia keturias serijas per dieną, o tai iš viso sudaro 48 mėgin. x 4 = 192 mėgin. per dieną. Norėdami gauti papildomų pralaidumo sprendimų, susisieki su „Illumina“ techninės pagalbos skyriumi.

## Tinklo duomenų srauto apribojimai

Naudojant „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos laboratorijos vietinio tinklo (LAN) duomenų pralaidumui tarp naujos kartos sekoskaitos sistemos, vietinio serverio ir NAS (jeigu sukonfigūruota). Norėdami išplėsti mėginių pralaidumą, atsižvelkite į toliau nurodytus IT infrastruktūros duomenų srauto apribojimus.

- Vidutinis maždaug 25 GB duomenų srautas yra kuriamas per maždaug 10 valandų, todėl kiekvienam Sekvenavimo sistemos tenka 0,7 MB/sek. pralaidumo.
- Laboratorijos infrastruktūroje taip pat gali būti palaikomi kiti duomenų srauto šaltiniai, į kuriuos reikėtų atsižvelgti.

## „VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė

Jeigu naudojate Naujos kartos sekoskaitos sistema, kurioje yra „VeriSeq“ NIPT „Local Run Manager“ sekvenavimai pasiruoškite, kaip nurodyta toliau.

1. „VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė pasirinkite **Create run** (kurti seriją).
2. Išskleidžiamajame meniu pasirinkite **VeriSeq NIPT**.
3. Užpildykite toliau nurodytus laukelius.
  - „Run Name“ (sekos pavadinimas) (turi būti naujas ir unikalus)
  - Serijos aprašymas (nebūtina)
  - Telkinio brūkšninis kodas



## DĖMESIO!

Telkinio brūkšninis kodas, įvestas į „Local Run Manager“ modulį, turi sutapti su telkinio brūkšniniu kodu, įvestu į „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė). „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga atmeta neteisingas serijų konfigūracijas, todėl gali prireikti iš naujo atlikti sekvenavimą. Telkinio brūkšniniai kodai turi būti nauji ir unikalūs. Anksčiau nuskaitytų brūkšninių kodų negalima pakartotinai naudoti, net jeigu neįvyko telkimo įvykis. Iš naujo inicijuotoms partijoms reikalingas švarus, neregistruotas mėgintuvėlis. Analizė nepavyks, jeigu brūkšninis kodas susietas su anksčiau analizuota partija arba bet kokiais nutrauktais telkimo įvykiais.

4. Pasirinkite **Save Run** (Išsaugoti paleidimą).

Baigę nustatyti seriją galite paleisti ją naudodami prietaiso programinę įrangą.

# „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija

## Įvadas

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija sukuria statistinius duomenis, kad įvertintų iširtų mėginių chromosomų kopijų skaičių. Ji taip pat gali nustatyti aneuploidijas chromosomose, parinktose analizei. Chromosomų pasirinkimas analizei priklauso nuo jūsų pasirinkto atrankinio sveikatos patikrinimo tipo: įprastas (21, 18, 13, X ir Y chromosomos) arba viso genomo (visos chromosomos). Pasirinkus viso genomo parinktį, programinė įranga taip pat tiria, ar autosomoje didėja ar mažėja antrinių chromosomos sričių kopijų skaičius. Naujos kartos sekvenavimo prietaisas sukuria analizės įvestį 36 bazių suporuotų pagal galą nuskaitymų forma.

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija veikia VeriSeq Onsite Server v2. Vietinis serveris yra „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos pagrindinis komponentas ir veikia kaip ryšio centras tarp „VeriSeq NIPT Workflow Manager“, Naujos kartos sekoskaitos sistema ir vartotojo.

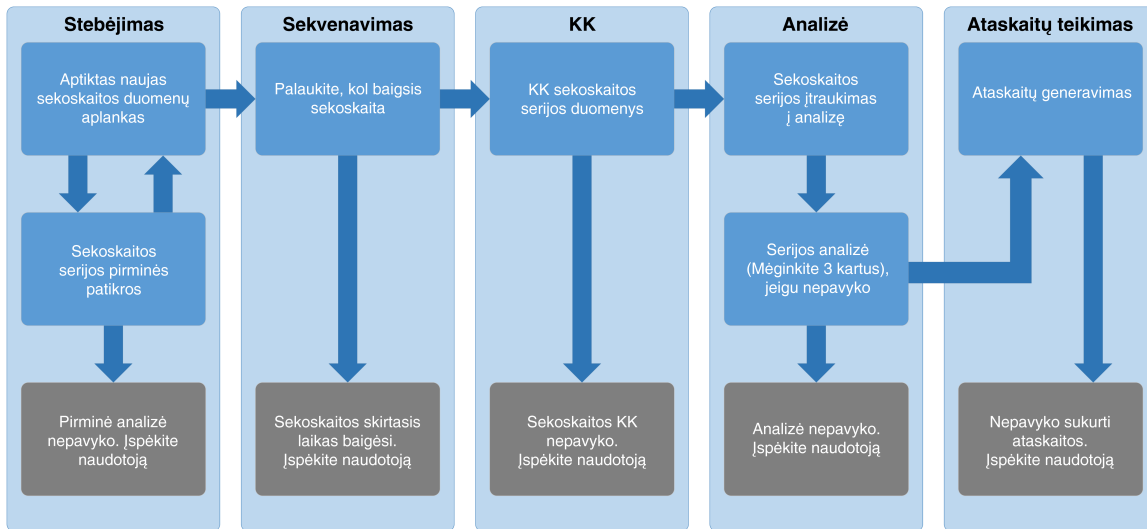
„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nuskaitymai prilyginami žmogaus genomui ir atliekama nuskaitymų analizė, prilygintų unikaliai genomo vietai ar sričiai. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga pašalina pasikartojančius nuskaitymus ir vietas, kuriose pastebimas didelis aprėpties variantiškumas euploidiniuose mėginiuose. Sekoskaitos duomenys normalizuojami nukleotido turiniui ir jais siekiama ištaisyti partijos poveikį bei kitus nepageidaujamo variantiškumo šaltinius. Informacija apie cfDNR fragmento ilgį išvedama iš suporuotų pagal galą sekoskaitos nuskaitymų. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga taip pat vertina sričių sekvenavimo aprėpties statistinius duomenis, kurie, kaip žinoma, yra papildyti vaisiaus ar motinos cfDNR. Duomenys, generuojami iš fragmento ilgio ar aprėpties analizės, naudojami norint apskaičiuoti kiekvieno mėginio vaisiaus frakciją (FF).

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nurodo, ar aptikta anomalija pagal mėginio atrankinės sveikatos patikrinimo parinktį, pasirinktą tyrimo meniu. Įprastu atrankiniu sveikatos patikrinimu nurodomos tik aneuploidijų anomalijos. Viso genomo atrankiniu sveikatos patikrinimu anomalijos apima aneuploidijas arba dalinę deleciją ar duplikaciją.

## „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga komponentai

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nesustodama veikia ir stebi naujus sekvenavimo duomenis, kai jie pridėdami į vietinio serverio įvesties aplanką. Kai nustatoma nauja sekvenavimo serija, pradėdama vykdyti tolesnę eigą.

## 3 paveikslas Duomenų srauto diagrama



- Monitoring** (stebėseną) – iš anksto tikrinamas naujos sekoskaitos serijos validumas. Kai programinė įranga aptinka naują sekvenavimo vykdymą, atliekami šie validumo tikrinimai:
  - Tikrina, kad vykdymo parametrai būtų suderinami su laukiamomis vertėmis.
  - Susieja pratekamąją kiuvetę su turimu telkinio mėgintuvėliu.
  - Patvirtina, kad telkinys nebuvo apdorotas pirmiau. Sistema neleidžia pakartotinio vykdymo. Jeigu patikra nepereinama, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- Sequencing** (sekoskaita) – nuolat stebima, ar sekoskaitos serija jau baigėsi. Yra nustatytas laikmatis, kuriame nurodomas serijai baigti skirtasis laikas. Jei skirtasis laikas baigėsi, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- QC** (KK) – tiriami vidinių operacijų KK failai, kuriami Sekvenavimo sistemos. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga tikrina visą klasterių skaičių, klasterių tankį ir nuskaitymų kokybės įverčius. Informacijos apie „InterOp“ KK metrikų interpretavimą žr. „*Sequencing Analysis Viewer*“ programinės įrangos naudotojo vadove (dokumento Nr. 15020619). Jei neperėjo KK kriterijų, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- Analysis** (analizė) – valdoma kelių sekoskaitos serijų, kurias generuoja su serveriu sukonfigūruoti įvairūs prietaisai, analizės eilė. Serveris vienu metu apdoroja analizės užduotį eilės tvarkos principu, kai pirma užduotis pirmiausia ir baigiama (angl. „First In, First Out“, FIFO). Kai sėkmingai baigiasi analizė, kita suplanuota eilėje analizė paleidžiama. Jeigu analizės serija nepavyko ar baigėsi jos skirtasis laikas, „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga automatiškai iš naujo paleidžia analizę ne daugiau trijų kartų. Po kiekvienos nesėkmės naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).

5. **Reporting** (ataskaitų kūrimas) – kai baigiasi analizė, kuriama ataskaita, kurioje yra galutiniai jos rezultatai. Jei įvyksta klaida, bet ataskaitos nesukuriamos, naudotojui pranešama per pranešimo el. pašto sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).

## „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga Užduotys

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga atlieka automatizuotas ir naudotojo paleistas užduotis.

### Automatizuotos užduotys

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga atlieka toliau nurodytas automatizuotas užduotis.

- **Mėginių paruošimo žurnalo sudėstymas ir laikymas** – kiekvieno veiksmo pabaigoje generuojami išvesties failai ir saugomi aplanke „ProcessLogs“, esančiame išvesties aplanke. Žr. [Ataskaitų failo struktūra psl. 49](#) (ataskaitų failo struktūra), kur pateikta apžvalga, ir [Procesų ataskaitos psl. 75](#) (procesų ataskaitos), kur pateikta informacija.
- **Įspėjimų, el. laiškų ir ataskaitų pranešimų generavimas** – stebimos partijos, telkinio ir mėginio validumo būsenos atliekant mėginių paruošimo veiksmus bei sekoskaitos duomenų KK ir tikrinami kiekvieno mėginio analizės rezultatai. Atsižvelgiant į validumo patikrų duomenis, „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga įvertina, ar toliau tęsti procesą ir ar reikia pranešti apie rezultatus. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nutraukia procesą, kai partija ar telkinys yra panaikinami atsižvelgiant į KK rezultatus. Naudotojui siunčiamas pranešimas el. paštu, generuojama ataskaita bei įspėjimas kataloguojamas žiniatinklio naudotojo sąsajoje.
- **Sekvenavimo duomenų analizė** – analizuojami neapdoroti sekvenavimo duomenys kiekvieno mėginio, sutankinto telkinyje naudojant integruotą NIPT analizės programinę įrangą. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nurodo kiekvieno mėginio aneuploidijų rezultatus. Sistema nepateikia naudotojo panaikintų ar atšauktų mėginių rezultatų. Mėginiams, neatitinkantiems KK kriterijų, pateikiama aiškiai nurodyta trikties priežastis, tačiau nesėkmingų mėginių rezultatai nerodomi. Daugiau informacijos žr. [NIPT ataskaita psl. 56](#) (NIPT ataskaita).
- **Rezultatų failo generavimas** – pateikiami mėginių rezultatai tabuliuojami žingsniais atskirtų verčių failo formatu. Failas įrašomas į išvesties aplanką. Daugiau informacijos žr. [NIPT ataskaita psl. 56](#) (NIPT ataskaita).
- **Report generation** (ataskaitų kūrimas) – „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga sudaro papildomų rezultatų informaciją, pranešimus ir procesų ataskaitas. Daugiau informacijos žr. [Sistemas ataskaitos psl. 49](#) (sistemas ataskaita).

- **Mėginio telkinio ir partijos panaikinimas**

- **Sample invalidation** (mėginio panaikinimas) – „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga pažymi atskirus mėginius kaip netinkamus, kai naudotojas atlieka toliau nurodytus veiksmus.

- Patvirtina mėginių panaikinimą.
- Ruošdamas biblioteką bei prieš sukurdamas telkinius panaikina visą plokštelę.

Kai mėginys pažymimas kaip netinkamas, sukuriama „Sample Invalidation Report“ (mėginio panaikinimo ataskaita), žr. skyrių [Mėginio panaikinimo ataskaita psl. 74](#) Mėginio panaikinimo ataskaita.

- **Pool and batch invalidation report generation** (telkinio ir partijos panaikinimo ataskaitos generavimas) – tik naudotojas gali panaikinti telkinius ir partijas. Panaikinti telkiniai sistemos neapdorojami. Telkiniai, kurie jau buvo sukurti iš panaikintos partijos, automatiškai nepanaikinami ir gali būti toliau sistemos apdorojami. Vis dėlto nauji telkiniai negali būti sukurti iš panaikintos partijos. Kai telkinys panaikinamas, sistema sukuria užklauso pakartotiniam telkinio tyrimui ataskaitą atitinkant toliau nurodytas sąlygas.

- Partija yra tinkama.
- Tai partijai nebėra pasiekiamų telkinių.
- Dar nebuvo pasiektas leistinų telkinių iš partijos skaičius.

Daugiau informacijos žr. skyriuje [Pakartotinio telkinio tyrimo užklauso ataskaita psl. 75](#) (užklauso pakartotiniam telkinio tyrimui ataskaita)

- **Pakartotinio tyrimo valdymas**

- **Pool failures** (telkinio triktys) – nepavykę telkiniai įprastai yra tie telkiniai, kurie neperėjo sekoskaitos KK metrikos. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga toliau neapdoruoja nepavykusių telkinių, jeigu serija nutraukiama. Pakartotinas sekvenavimas naudojant antrą telkinio alikvotinę dalį, koreguojant telkinio ir HT1 santykį, telkinio koncentraciją arba abu.
- **Sample failures** (mėginių triktys) – jei reikia, programinė įranga suteikia galimybę iš naujo iširti nepavykusius mėginius. Nepavykę mėginiai turi būti įtraukti į naują partiją ir pakartotinai apdoroti pagal tyrimo veiksmus.
- **Reruns** (pakartotinės serijos) – sistema pakartotinai neanalizuoja telkinių su mėginiais, kurie anksčiau buvo apdoroti ir kurių rezultatai buvo sėkmingai pateikti. Pakartokite mėginio tyrimą, perkeldami mėginį į naujos partijos plokštelę.

## Naudotojo užduotys

„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos suteikia galimybę vartotojams atlikti užduotis kaip toliau nurodyta.

Naudodami „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė), atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- Šiuos elementus pažymėkite kaip netinkamus:
  - Atskiras mėginys.
  - Visi partijos mėginiai.



- Visi su telkiniu susiję mėginiai.
- Pažymėkite atitinkamą mėginį kaip atšauktą. Tada „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga pažymi rezultatus kaip atšauktus galutinių rezultatų ataskaitoje.

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga naudojimas.

- Konfigūruokite programinę įrangą, kad ji būtų įrengta ir integruota laboratorijos tinklo infrastruktūroje.
- Keiskite konfigūracijos nuostatas, tokias kaip tinklo nuostatos, bendrai naudojamų aplankų vietos ir naudotojų paskyrų valdymo.
- Peržiūrėkite sistemos ir partijos būseną, rezultatų ir partijos apdorojimo ataskaitas, veiklų ir patikrų katalogus bei tyrimo rezultatus.

**PASTABA** Galimybė atlikti užduotis priklauso nuo naudotojo leidimų. Daugiau informacijos žr. [Naudotojo vaidmenų priskyrimas psl. 29](#).

## Sekoskaitos doroklė

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga valdo sekvenavimo serijas, kurias kuria sekvenavimo prietaisai naudodami sekvenavimo doroklę. Ja identifikuojamos naujos sekoskaitos serijos, tikrinami nauji serijos parametrai ir susiejamas telkinio brūkšninis kodas su žinomu telkiniu, sukurtu bibliotekos paruošimo proceso metu. Jei nepavyksta susieti, naudotojui siunčiamas pranešimas ir stabdomas sekoskaitos serijos apdorojimas.

Patikrą atlikus sėkmingai, „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga toliau stebi sekvenavimo serijas iki jų atlikimo. Atliktos sekvenavimo serijos įtraukiamos į eilę ir bus apdorojamos analizės komandų grandinės analizės dorokle (daugiau informacijos žr. [Komandų grandinės analizės doroklė psl. 24](#) (komandų grandinės analizės doroklė).

## Sekoskaitos serijų suderinamumas

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga analizuoja tik sekvenavimo serijas, kurios yra suderinamos su cfDNR analizės darbo eiga.

Bazių išskvietoms generuoti naudokite tik suderinamus sekoskaitos metodus ir programinės įrangos versijas.

**PASTABA** Reguliariai stebėkite sekoskaitos duomenų efektyvumo metriką ir įsitikinkite, kad duomenų kokybė atitinka specifikaciją.

„VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė moduliui konfigūruojamas sekvenavimas, pasitelkiant toliau pateikiamus nuskaitymų parametrus.

- Suporuota pagal galą serija su 2 x 36 ciklų nuskaitymais.
- Dvigubas indeksavimas su dviem 8 ciklų indeksavimo nuskaitymais.

## Komandų grandinės analizės doroklė

Analizės komandų grandinės doroklė paleidžia analizės komandų grandinę, kad aptiktų aneuploidiją. Komandų grandinė vienu metu apdoroja vieną sekoskaitos seriją per trumpesnę nei 5 valandų vidutinę trukmę kiekvienam telkiniui. Jei analizės metu nepavyksta apdoroti telkinio arba analizė nebaigiama dėl elektros energijos tiekimo trikties ar jos skirtasis laikas baigėsi, analizės komandų grandinės doroklė automatiškai iš naujo sudaro serijos eilę. Jeigu telkinio apdoroti nepavyksta tris kartus iš eilės, komandų grandinės analizės doroklė pažymi šį apdorojimą kaip nepavykusį ir pateikia klaidos pranešimą.

Sėkmingai atlikta analizė aktyvina NIPT ataskaitos generavimą. Daugiau informacijos žr. [NIPT ataskaita psl. 56](#) (NIPT ataskaita).

## Darbo eigos skirtajam laikui ir atmintinei keliami reikalavimai

cfDNR analizės darbo eigai taikomi toliau nurodyti skirtojo laiko ir saugyklos apribojimai.

Parametras	Numatytoji vertė
Ilgiausia sekvenavimo trukmė	20 valandų
Ilgiausia analizės trukmė	10 valandų
Mažiausias darbinės atmintinės dydis	900 GB

## Žiniatinklio naudotojo sąsaja

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga priglobia vietinio žiniatinklio naudotojo sąsają, kuria galima lengvai pasiekti vietinį serverį iš bet kurios tinklo vietos. Žiniatinklio naudotojo sąsajoje pateikiamos toliau nurodytos funkcijos:

**PASTABA** „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga žiniatinklio naudotojo sąsaja nepalaiko mobiliųjų prietaisų.

- **View recent activities** (naujausių veiklų peržiūra) – nurodomi atlikti veiksmai tyrimo vykdymo metu. Apie daugelį šių veiklų naudotojas įspėjamas per pranešimų el. paštu sistemą. Daugiau informacijos žr. [Tyrimo programinės įrangos pranešimai psl. 85](#) (pranešimai).

- **View errors and alerts** (klaidų ir įspėjimų peržiūra) – nustatomos problemos, dėl kurių gali būti sustabdytas tolesnis tyrimo apdorojimas. Klaidų pranešimai ir įspėjimai naudotojui siunčiami per pranešimų el. pašto sistemą. Daugiau informacijos žr. [Tyrimo programinės įrangos pranešimai psl. 85](#) (pranešimai).
- **Configure the server network settings** (serverio tinklo nuostatų konfigūravimas) – įprastai „Illumina“ darbuotojai sukonfigūroja tinklą įdiegdami sistemą. Gali prireikti modifikacijų, jei vietiniam tinklui būtini IT keitimai. Daugiau informacijos žr. [Tinklo ir serverio nuostatų konfigūravimas psl. 33](#) (tinklo ir serverio nuostatų keitimas).
- **Manage server access** (prieigos prie serverio valdymas) – patekti į vietinį serverį gali tik turintys administratoriaus ir operatoriaus lygio teises. Šiais prieigos lygiais valdoma prieiga norint peržiūrėti veiklų, įspėjimų ir klaidų žurnalus bei darbo tinkle ir duomenų siejimo nuostatų modifikavimas. Daugiau informacijos žr. [Naudotojų valdymas psl. 29](#) (naudotojų valdymas).
- **Configure sequencing data folder** (sekoskaitos duomenų aplanko konfigūravimas) – pagal numatytuosius parametrus serveryje laikomi sekoskaitos duomenys. Tačiau galima pridėti centrinę NAS išplėsti laikymo talpą. Daugiau informacijos žr. [Serverio atmintinių susiejimas psl. 42](#) (serverio atmintinių susiejimas).
- **Configure email notification subscribers list** (pranešimų el. paštu prenumeratorių sąrašo konfigūravimas) – tvarkomas prenumeratorių sąrašas, gaunančių pranešimus el. paštu, kuriuose nurodomi klaidų pranešimai ir tyrimo proceso įspėjimai. Daugiau informacijos žr. [Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas psl. 34](#) (sistemos pranešimai el. paštu).
- **Reboot or shutdown the server** (serverio įkėlimas iš naujo ar jo stabdymas) – jei reikia, iš naujo paleidžia ar sustabdo serverį. Įkėlimas iš naujo ar stabdymas gali būti būtinas konfigūracijos nuostatai įsigaliooti arba naudojamas kaip priemonė serverio trikdžiai šalinti. Daugiau informacijos žr. [Įkelkite serverį iš naujo psl. 43](#) (serverio stabdymas) ir [Serverio stabdymas psl. 44](#) (serverio išjungimas).
- **Configure database backup encryption** (duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas) – įjungia galimybę užšifruoti serverio duomenų bazės atsargines kopijas ir nustatyti užšifravimo slaptažodį. Ši funkcija taip pat suteikia galimybę sukurti laikiną, neužšifruotą atsarginę kopiją. Daugiau informacijos žr. [Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas psl. 35](#) (atsarginės kopijos užšifravimas).
- **Configure network passwords** (tinklo slaptažodžių konfigūravimas) – nustatykite ryšio tarp serverio ir Sekvenavimo sistemos bei „VeriSeq NIPT Microlab STAR“ instrumentų tinklo slaptažodžius. Daugiau informacijos žr. [Tinklo slaptažodžių konfigūravimas psl. 36](#) (tinklo slaptažodžių konfigūravimas).

## Galutinio naudotojo licencijos sutartis

Pirmą kartą prisijungdami prie žiniatinklio naudotojo sąsajos būsite paprašyti sutikti su galutinio naudotojo licencijos sutarties (EULA) nuostatomis. Pasirinkę **Download EULA** (atsisiųsti EULA) galėsite atsisiųsti licencijos sutartį į savo kompiuterį. Norėdami toliau dirbti naudodamiesi žiniatinklio naudotojo

sąsaja, turėsite sutikti su programinės įrangos EULA nuostatomis.

Prireikus, sutikę su EULA nuostatomis, galite grįžti į EULA puslapį ir atsisiųsti sutarties dokumentą.

## Žiniatinklio naudotojo sąsajos konfigūravimas

Pasirinkite nuostatų piktogramą, norėdami patekti į išskleidžiamąjį konfigūravimo nuostatų sąrašą.

Parametrai rodomi pagal naudotojo vaidmenį ir jų susietąsias teises. Daugiau informacijos žr. [Naudotojo vaidmenų priskyrimas psl. 29](#).

**PASTABA** Technikas negali prieiti prie šių funkcijų.

Nuostata	Aprašymas
Naudotojo valdymas	Pridėkite, aktyvinkite ar deaktiviuokite bei redaguokite naudotojo kredencius. Atlieka tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai.
El. pašto konfigūravimas	Redaguokite prenumeratorių, gaunančių pranešimus el. paštu, sąrašą.
Bendrai naudojamą aplanko slaptažodžio keitimas	Pakeiskite „sbsuser“ (standartinio naudotojo) slaptažodį prieigai prie vietinio serverio bendrai naudojamų aplankų. Slaptažodį gali sudaryti raidiniai ir skaitiniai rašmenys.
Ataskaitų nuostatos	Atlieka tik techninės priežiūros inžinieriai arba administratoriai.
Serverio įkėlimas iš naujo	Atlieka tik techninės priežiūros inžinieriai arba administratoriai.
Serverio stabdymas	Atlieka tik techninės priežiūros inžinieriai arba administratoriai.

## Prisijungimas prie žiniatinklio naudotojo sąsajos

Prisijunkite prie „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga sąsajos, kaip nurodyta toliau.

1. Kompiuteryje, prijungtame prie to pačio tinklo kaip ir Vietinis serveris, atidarykite vieną iš toliau nurodytų žiniatinklio naršyklių.
  - „Chrome“ v69 arba vėlesnę
  - „Firefox“ v62 arba vėlesnę
  - „Internet Explorer“ v11 arba vėlesnę

- Įveskite serverio IP adresą arba serverio pavadinimą, kurį diegimo metu suteikė „Illumina“, kurio atitikmuo yra `https://<Vietinis serveris IP address>/login`. (eg, `https://10.10.10.10/login`).
- Jei atsiranda naršyklės saugos perspėjimas, pridėkite saugos išimtį, kad pereitumėte prie prisijungimo ekrano.  
Saugos įspėjimas nurodo, kad kompiuteris neturi įdiegto saugiųjų sujungimų lygio (SSL) sertifikato. Norėdami įdiegti sertifikatą, vadovaukitės instrukcijomis, pateiktomis [Sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas psl. 33](#) (sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas).
- Prisijungimo ekrane įveskite „Illumina“ pateiktus naudotojo vardą ir slaptažodį (skiriamos didžiosios ir mažosios raidės) ir pasirinkite **Log In** (prisijungti).

**PASTABA** Po 10 minučių neveiklumo „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga automatiškai atjungia dabartinį naudotoją.

## Valdymo skydelis

Prisijungus, rodomas „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija prietaisų skydelis. Valdymo skydelis yra pagrindinis naršymo langas. Norėdami grįžti į Valdymo skydelį, pasirinkite meniu parinktį **Dashboard** (Valdymo skydelis).

Valdymo skydelyje rodomos 50 ankstesnių veiklų, kurios buvo kataloguotos (jeigu yra mažiau nei 50, rodomos kataloguotos veiklos). Galite paimti ankstesnes 50 veiklų ir naršyti veiklų istoriją veiklų lentelės apatiniame dešiniajame kampe pasirinkdami **Previous** (ankstesnės).

## Naujausių veiklų peržiūra

kortelėje „Recent Activities“ (naujausios veiklos) pateikiamas trumpas naujausių „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga ir Vietinis serveris veiklos aprašas.

Pavadinimas	Aprašymas
Kada	Veiklos data ir laikas
Naudotojas	Jeigu taikoma, identifikuojamas naudotojas, atlikęs veiklą
Posistemis	Subjektas ar proceso vykdytojas, atlikęs veiklą, pvz., naudotojas, tyrimas arba konfigūracija
Išsami informacija	Veiklos aprašas

Pavadinimas	Aprašymas
Lygis	Veiklai priskirtas lygis iš toliau nurodytų parinkčių. <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (veikla) – nurodoma veikla serveryje, tokia kaip sistemos įkėlimas iš naujo arba naudotojo prisijungimas / atsijungimas.</li> <li>• <b>Notice</b> (pranešimas) – nurodo nesėkmingai įvykdytą veiksmą. Pavyzdžiui, mėginio panaikinimas ar KK triktis.</li> <li>• <b>Warning</b> (perspėjimas) – nurodo, kad įvyko klaida įprasto vykdymo metu ir tinkamo aparatinės įrangos funkcionavimo metu. Pavyzdžiui, neatpažinti serijos parametrai ar nepavykusi analizė.</li> </ul>

## Naujausių klaidų peržiūra

Kortelėje „Recent Errors“ (naujausios klaidos) pateikiamas trumpas naujausių tyrimo programinės įrangos ir tinklalapio serverio klaidų aprašymas.

Pavadinimas	Aprašymas
Kada	Veiklos data ir laikas
Naudotojas	Jeigu taikoma, identifikuojamas naudotojas, atlikęs veiklą
Posistemis	Subjektas ar proceso vykdytojas, atlikęs veiklą, pvz., naudotojas, tyrimas arba konfigūracija
Išsami informacija	Veiklos aprašas
Lygis	Veiklai priskirtas lygis iš toliau nurodytų parinkčių. <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (skubu) – didelė aparatinės įrangos klaida, kuri sutrikdo sistemos veiklą. Kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.</li> <li>• <b>Alert</b> (perspėjimas) – klaida įprasto veikimo metu. Pavyzdžiui, disko sugadinimas, vietos ar konfigūracijos problema, neleidžianti generuoti ataskaitos ar siųsti pranešimus el. paštu.</li> <li>• <b>Error</b> (klaida) – sistemos ar serverio klaida įprasto veikimo metu. Pavyzdžiui, konfigūravimo failo problema ar aparatinės įrangos triktis.</li> </ul>

## Sistemos būsenos ir įspėjimų peržiūra

Kortelėje **Server Status** (serverio būsena) rodoma tolesnė informacija.

- **Date** (data) – dabartinė data ir laikas.
- **Time zone** (laiko juosta) – serveryje konfigūruota laiko juosta. Laiko juostos informacija naudojama el. laiškuose, perspėjimuose ir ataskaitų datoje ir laike.
- **Hostname** (pagrindinio kompiuterio vardas) – sistemos vardas, sudarytas iš tinklo pagrindinio kompiuterio vardo ir (DNS) srities vardo.

- **Disk space usage** (vietos diske naudojimas) – vietos diske, šiuo metu naudojamos laikyti duomenis, procentinė dalis.
- **Software** (programinė įranga) – programinės įrangos reguliavimo konfigūracija (pvz., CE-IVD).
- **Version** – „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija versija.

Suvestinėje taip pat gali būti rodomas mygtukas **Server alarm** (serverio pavojaus signalas), kuriuo galima nutildyti RAID valdiklio pavojaus signalą. Šis mygtukas rodomas tik administratoriams. Jeigu paspaudėte šį mygtuką, kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių dėl papildomos pagalbos.

## Naudotojų valdymas

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę pridėti, redaguoti ar šalinti technikų ir kitų panašaus teisių lygio naudotojų teises.

### Naudotojo vaidmenų priskyrimas

Naudotojo vaidmenimis galima nustatyti naudotojo prieigą ir teises atlikti tam tikras užduotis.

Vaidmuo	Aprašymas
Paslauga	„Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius, atliekantis pirmąjį diegimą ir sistemos sąranką (įskaitant administratoriaus kūrimą). Taip pat jis šalina triktis, atlieka serverio taisymą, nustato ir keičia konfigūravimo nuostatas bei teikia nuolatinį programinės įrangos palaikymą.
Administratorius	Laboratoriją administruojantis asmuo, nustatantis ir tvarkantis konfigūravimo nuostatas, administruojantis naudotojus, nurodantis el. laiškų prenumeratorių sąrašą, keičiantis bendrai naudojamą aplanko slaptažodį, taip pat gali įkelti serverį iš naujo ar jį stabdyti.
Technikas	Laboratorijos technikas, galintis peržiūrėti sistemos būseną ir įspėjimus.

### Naudotojų pridėjimas

Pirminio įdiegimo metu „Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius prideda naudotoją administratorių.

Pridėkite naudotoją kaip nurodyta toliau.

1. Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite **Add New User** (pridėti naują naudotoją).

**PASTABA** Visi laukai yra privalomi.

2. Įveskite naudotojo vardą. Reikalavimai pateikti toliau.

- Tik mažosios raidės ir skaitmenys (a–z ir 0–9).
- Turi sudaryti 4–20 simbolių, iš kurių bent vienas turi būti skaitmuo.
- Pirmasis naudotojo vardo simbolis negali būti skaitmuo.

**PASTABA** Naudotojo varde didžiosios ir mažosios raidės neskiriamos.

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga naudojami naudotojo vardai skirti identifikuoti asmenis, kurie atlieka skirtingus veiksmus, susijusius su tyrimo apdorojimu ir „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga sąveikomis.

3. Įveskite visą naudotojo vardą. Visas vardas rodomas tik naudotojo profilyje.
4. Įveskite ir patvirtinkite slaptažodį.  
Slaptažodis turi būti 8–20 simbolių ir jį turi sudaryti bent viena didžioji raidė, viena mažoji raidė bei vienas skaitmuo.
5. Įveskite naudotojo el. pašto adresą.  
Kiekvieno naudotojo el. pašto adresas turi būti unikalus.
6. Iš išskleidžiamojo sąrašo pasirinkite norimą naudotojo vaidmenį.
7. Pažymėkite langelį **Active** (aktyvus), kad iškart aktyvintumėte naudotoją arba pažymėkite langelį, kad naudotoją aktyvintumėte vėliau (t. y. po mokymo).
8. Dukart pasirinkite **Save** (įrašyti), kad įrašytumėte ir patvirtintumėte keitimus.  
Dabar naują naudotoją galite matyti ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas).

## Edit users (redaguoti naudotojus)

Redaguokite naudotojo informaciją, kaip nurodyta toliau.

1. Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite naudotojo vardą.
2. Redaguokite naudotojo informaciją, tada pasirinkite **Save** (išsaugoti).
3. Dukart pasirinkite **Save** (išsaugoti), kad vėl įrašytumėte ir patvirtintumėte keitimus.  
Dabar naudotojui atlikti keitimai tampa matomi ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas).

## Deaktyvuoti naudotojus

Deaktivuokite naudotoją kaip nurodyta toliau.

1. Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite naudotojo vardą.
2. Pažymėkite žymimąjį laukelį **Activate** (aktyvinti), tada pasirinkite **Save** (išsaugoti).
3. Patvirtinimo pranešime pasirinkite **Save** (įrašyti).  
Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) naudotojo būseną pakinta į „Disabled“ (išjungtas).



## Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai arba administratoriai turi teisę pridėti, redaguoti arba šalinti bendrai naudojamų aplankų vietas.

### Bendrai naudojamos tinklo atmintinės pridėjimas

Užuot saugoję sekoskaitos duomenis serveryje, sujungtame su sekoskaitos sistema, sukonfigūruokite sistemą saugoti sekoskaitos duomenis skirtojoje NAS. Naudodami NAS galėsite pasiekti didesnę saugojimo talpą ir tolydų duomenų atsarginį kopijavimą.

1. Valdymo skydelyje pasirinkite **Folders** (aplankai).
2. Pasirinkite **Add folder** (pridėti aplanką).
3. Įveskite tolesnę informaciją, pateiktą IT administratoriaus:
  - **Location** (vieta) – visas kelias pasiekti NAS vietą, įskaitant aplanką, kuriame saugomi duomenys.
  - **Username** (naudotojo vardas) – naudotojo vardas, skirtas vietiniam serveriui kuriant prieigą su NAS.
  - **Password** (slaptažodis) – slaptažodis, skirtas vietiniam serveriui kuriant prieigą su NAS.
4. Pasirinkite **Save** (Įrašyti).
5. Pasirinkite **Test** (tikrinti), kad išbandytumėte NAS ryšį.  
Jei nepavyksta sukurti ryšio, kreipkitės į IT administratorių ir patikrinkite serverio pavadinimą, vietą, naudotojo vardą ir slaptažodį.
6. Paleiskite iš naujo serverį, kad pritaikytumėte keitimus.

**PASTABA** Bendrai naudojamos tinklo atmintinės konfigūracija gali palaikyti tik vieną sekoskaitos duomenų aplanką.

### Bendrai naudojamos tinklo atmintinės redagavimas

1. Valdymo skydelyje pasirinkite **Folders** (aplankai).
2. Redaguokite kelią „Location“ (vieta) ir pasirinkite **Save** (įrašyti).
3. Pasirinkite **Test** (tikrinti), kad išbandytumėte NAS ryšį.  
Jei nepavyksta sukurti ryšio, kreipkitės į IT administratorių ir patikrinkite serverio pavadinimą, vietą, naudotojo vardą ir slaptažodį.

### Bendrai naudojamos tinklo atmintinės šalinimas

1. Valdymo skydelyje pasirinkite **Folders** (aplankai).
2. Norėdami pakeisti, pasirinkite kelią „Location“ (vieta).

3. Norėdami panaikinti išorinį sekoskaitos aplanką, pasirinkite **Delete** (šalinti).

## Tinklo ir sertifikato nuostatų konfigūravimas

„Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius naudoja ekraną „Network Configuration“ (tinklo konfigūravimas) konfigūruodamas tinklo ir liudijimo nuostatas per pirmąjį diegimą.

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę keisti tinklo ir liudijimo parametrus.

1. Valdymo skydelyje pasirinkite **Configuration** (konfigūravimas).
2. Pasirinkite skirtuką **Network Configuration** (tinklo konfigūravimas) ir tinkamai sukonfigūruokite tinklo nuostatas.
3. Pasirinkite kortelę **Certification Configuration** (sertifikavimo konfigūravimas) norėdami kurti saugiųjų sujungimų lygį (SSL).

### Sertifikato nuostatų konfigūravimas

Saugiųjų sujungimų lygio (SSL) sertifikatas – duomenų failas, užtikrinantis saugų ryšį tarp vietinio serverio ir naršyklės.

1. Naudokite kortelę Certificate Configuration (sertifikato konfigūravimas), norėdami konfigūruoti šias SSL sertifikato nuostatas:
  - **Laboratory Email** (laboratorijos el. paštas) – kontaktinis bandymų laboratorijos el. pašto adresas (būtina įvesti galiojantį el. pašto adresą).
  - **Organization Unit** (organizacijos padalinys) – skyrius ar padalinys.
  - **Organization** (įmonė) – bandymų laboratorijos pavadinimas.
  - **Location** (vieta) – bandymų laboratorijos adresas (gatvė).
  - **State** (valstija) – bandymų laboratorijos valstija.
  - **Country** (šalis) – bandymų laboratorijos šalis.
  - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (kontrolinis liudijimo kodas (SHA1) – liudijimo identifikavimo numeris.  
Naudojant SHA1 galima užtikrinti, kad naudotojas negautų įspėjimų dėl sertifikato, siekdamas prieiti prie „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2-osios versijos. SHA1 rodomas sugeneravus ar iš naujo atkūrus liudijimą. Daugiau informacijos žr. [Sertifikato atkūrimas psl. 34](#) (sertifikato atkūrimas).
2. Pasirinkite **Save** (išsaugoti), kad įrašytumėte atliktus keitimus.

## Tinklo ir serverio nuostatų konfigūravimas

**PASTABA** Koordinuokite su IT administratoriumi visus tinklo ir serverio nuostatų keitimus, kad išvengtumėte serverio ryšio klaidų.

1. Naudokite kortelę „Network Configuration“ (tinklo konfigūravimas) norėdami konfigūruoti tolesnes tinklo ir vietinio serverio nuostatas:
  - **Static IP Address** (statinis IP adresas) – IP adresas, skirtas vietiniam serveriui.
  - **Subnet Mask** (potinklio kaukė) – vietinio tinklo potinklio kaukė.
  - **Default Gateway Address** (numatytasis tinklų sietuvo adresas) – numatytasis maršruto parinktuvo IP adresas.
  - **Hostname** (pagrindinio kompiuterio vardas) – skirtasis vardas, kuris nurodo Vietinis serveris tinkle (pagal numatytuosius parametrus nurodomas kaip vietinis serveris).
  - **DNS Suffix** (DNS priesaga) – skirtoji DNS priesaga.
  - **Nameserver 1 and 2** (1 ir 2 vardų serveriai) – DNS serverio IP adresai arba vardai.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (1 ir 2 (NTP laiko serveriai) – serveriai NTP laikui sinchronizuoti.
  - **MAC Address** (MAC adresas) – serverio darbo tinkle MAC adresas (tik skaityti).
  - **Timezone** (laiko juosta) – serverio vietos laiko juosta.
2. Įsitikinkite, kad įrašai teisingi, ir tada pasirinkite **Save** (išsaugoti) norėdami įkelti serverį iš naujo ir įgyvendinti atliktus keitimus.



### DĖMESIO!

Neteisingos nuostatos gali sutrikdyti ryšį su serveriu.

## Sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas

Norėdami atsisiųsti ir įdiegti „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2-osios versijos skirtą SSL liudijimą:

1. Valdymo skydelyje pasirinkite **Configuration** (konfigūravimas).
2. Pasirinkite kortelę **Certification Configuration** (sertifikavimo konfigūravimas).
3. Tinklo konfigūravimo ekrane pasirinkite **Download Certificate** (atsisiųsti liudijimą).  
root\_cert.der sertifikato failo atsisiuntimai.

**PASTABA** Jei esate raginami įrašyti failą, pasirinkite įsimenamą vietą. Jei ne, nurodykite numatytąją atsisiuntimų vietą. Kai kurios naršyklės automatiškai išsaugo failą atsisiuntimų aplanke.

4. Eikite į kompiuterio aplanką, kuriame įrašėte failą.

- Dešiniuoju pelės mygtuku spustelėkite **root\_cert.der** failą ir pasirinkite **Install Certificate** (diegti sertifikatą).
- Jei rodomas langas „Security Warning“ (saugos įspėjimas), pasirinkite **Open** (atidaryti), kad atidarytumėte failą.  
Atveriamas sertifikato importavimo vediklis.
- Sertifikatų importavimo vedlio pasisveikinimo lange pasirinkite **Local Machine** (vietinis kompiuteris), tada pasirinkite **Next** (pirmyn).
- Pasirinkite parinktį **Place all certificates in the following store** (įdėti visus sertifikatus į šią saugyklą), tada pasirinkite mygtuką **Browse...** (naršyti).
- Lange „Select Certificate Store“ (pasirinkti sertifikatų saugyklą) pasirinkite **Trusted Root Certification Authorities** (patikimos pagrindinės sertifikavimo institucijos), tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Įsitikinkite, kad lauke „Certificate Store“ (sertifikatų saugykla) rodomos patikimos pagrindinės sertifikavimo institucijos, tada pasirinkite **Next** (pirmyn).
- Lange „Completing the Certificate Import Wizard“ (sertifikatų importavimo vediklio užbaigimas) pasirinkite **Finish** (baigti).
- Jei rodomas langas „Security Warning“ (saugos įspėjimas), pasirinkite **Yes** (taip), kad įdiegtumėte sertifikatą.
- Sėkmingo importavimo dialogo lange pasirinkite **OK** (gerai), kad išeitumėte iš vediklio.

## Sertifikato atkūrimas

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę atkurti liudijimus ir įkelti sistemą iš naujo.

Norėdami atkurti liudijimą pasikeitus tinklo ar liudijimo nuostatoms, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- Tinklo konfigūravimo ekrane pasirinkite **Regenerate Certificate** (atkurti sertifikatą).
- Pasirinkite **Regenerate Certificate and Reboot** (atkurti liudijimą ir įkelti iš naujo) ir tęskite darbą arba pasirinkite **Cancel** (atšaukti), kad baigtumėte darbą.

## Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija teikia informaciją naudotojui siųsdama pranešimus el. paštu apie tyrimo eigą ir įspėjimus dėl trikčių bei ar reikia naudotojo veiksmų. Daugiau informacijos apie sistemos siunčiamus pranešimus el. paštu žr. [Tyrimo programinės įrangos pranešimai psl. 85](#).

Įsitikinkite, kad el. pašto šiuokščių nuostatos leidžia priimti pranešimus el. paštu iš serverio. Pranešimai el. paštu siunčiami iš paskyros `VeriSeq@<kliento el. pašto domenas>`, kur `<kliento el. pašto domenas>` nurodo vietinė IT specialistų komanda, kai serveris diegiamas.

## El. laiškų prenumeratorių sąrašo kūrimas

Pranešimai el. paštu siunčiami sąrašė esantiems prenumeratoriams.

Nurodykite prenumeratorių sąrašą, kaip nurodyta toliau.

1. Valdymo skydelyje pasirinkite Nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Email Configuration** (el. pašto konfigūravimas).
3. Lauke „Subscribers“ (prenumeratoriai) įveskite el. pašto adresus atskirdami juos kableliais. Įsitikinkite, kad teisingai įvedėte el. pašto adresus. Programinė įranga netikrina, ar el. pašto adreso formatas yra teisingas.
4. Pasirinkite **Save** (Įrašyti).
5. Pasirinkite **Send test message** (siųsti bandomąjį pranešimą) generuoti bandomąjį el. laišką prenumeratorių sąrašui.  
Patikrinkite savo el. pašto gautų laiškų aplanką, kad įsitikintumėte, jog el. laiškas buvo išsiųstas.

**PASTABA**      Prieš siųsdami bandomąjį pranešimą būtinai paspauskite mygtuką **Save** (išsaugoti). Jeigu siunčiate pranešimą neįrašę, jokie pakeitimai neišsaugomi.

## Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija suteikia administratoriams galimybę įjungti arba išjungti atsarginės kopijos užšifravimą. Taip pat administratoriai gali nustatyti arba atnaujinti duomenų bazės atsarginių kopijų užšifravimo slaptažodį. Šis slaptažodis būtinas norint atkurti duomenų bazės atsarginę kopiją. Užtikrinkite slaptažodžio laikymą saugioje vietoje, jei prireiktų pasižiūrėti ateityje.

**PASTABA**      Tik administratoriai turi teisę nustatyti duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimą.

Atsarginės kopijos užšifravimą nustatykite, kaip nurodyta toliau.

1. Valdymo skydelyje pasirinkite Nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Backup Encryption** (atsarginės kopijos užšifravimas).
3. Pažymėkite žymimąjį langelį **Encrypt Backups** (šifruoti atsargines kopijas).
4. Laukelyje **Encryption Password** (užšifravimo slaptažodis) įveskite pageidaujamą užšifravimo slaptažodį.
5. Laukelyje **Confirm Password** (patvirtinti slaptažodį) įveskite tą patį slaptažodį.
6. Pasirinkite **Save** (Įrašyti).

## Nešifruotos atsarginės kopijos kūrimas

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga suteikia galimybę administratoriams sukurti nešifruotą atsarginės kopijos failą, kurį gali naudoti „Illumina“ techninės pagalbos tarnyba. Neužšifruotas atsarginės kopijos failas yra tik 24 valandas, po to jis automatiškai panaikinamas.

**PASTABA** Tik administratoriai turi teisę generuoti neužšifruotą atsarginę kopiją.

Neužšifruotą atsarginę kopiją kurkite kaip nurodyta toliau.

1. Valdymo skydelyje pasirinkite Nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Backup Encryption** (atsarginės kopijos užšifravimas).
3. Pasirinkite **Generate Unencrypted Backup** (kurti neužšifruotą atsarginę kopiją)
4. Patvirtinimo lange pasirinkite **Yes** (taip).  
Pateikiamas raginimas patvirtinti neužšifruotą atsarginės kopijos užklausa.
5. Pasirinkite **OK** (gerai).

Galite patvirtinti nešifruotos atsarginės kopijos kūrimą grįždami į „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą Prietaisų skydelį ir peržiūrėdami lentelę „Recent Activities“ (naujausi veiksmai). Nauja veikla turėtų patvirtinti sėkmingą neužšifruotos atsarginės kopijos kūrimą.

## Tinklo slaptažodžių konfigūravimas

Administratorius arba „Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius gali naudoti puslapį „Network Passwords“ (tinklo slaptažodžiai) slaptažodžiams konfigūruoti ryšiui tarp vietinio serverio ir „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos komponentų palaikyti.



### DĖMESIO!

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę keisti tinklo slaptažodžius.

Tinklo slaptažodžius konfigūruokite, kaip nurodyta toliau.

1. Valdymo skydelyje pasirinkite Nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Network Passwords** (tinklo slaptažodžiai).
3. Laukelyje **Sequencer Password** (sekvenatoriaus slaptažodis) įveskite sekvenavimo prietaisų slaptažodį.
4. Laukelyje **Confirm Password** (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite slaptažodį.



### DĖMESIO!

Sekoskaitos prietaiso slaptažodį keičiant, kol vykdomas sekos nustatymo procesas, galima prarasti duomenis.

5. Pasirinkite **Save Sequencer Password** (įrašyti sekoskaitos prietaiso slaptažodį).

Sekvenatoriaus slaptažodis laikomas serveryje. Nepamirškite atnaujinti prietaisų, prijungtų prie serverio, kad būtų naudojamas šis slaptažodis.

6. Laukelyje **Automation Password** (automatikos slaptažodis) įveskite „VeriSeq NIPT Microlab STAR“ slaptažodį.



### DĖMESIO!

Jei automatizavimo slaptažodis pakeičiamas ruošiant mėginį, galima prarasti duomenis.

ML STAR automatizavimo slaptažodį atnaujinti gali tik „Illumina“ vietiniai techninės priežiūros inžinieriai. Prieš pakeisdami slaptažodį, įrašytą serveryje, per tinklo sąsają, užtikrinkite, kad „Illumina“ vietinių techninės priežiūros inžinierių komandos narys apsilankytų vietoje ir atnaujintų ML STAR slaptažodį. Jeigu atnaujinsite slaptažodį serverio tinklo sąsajoje, bet neatnaujinsite jo ML STAR, sistema taps nenaudojama.

7. Laukelyje **Confirm Password** (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite ML STAR slaptažodį.
8. Pasirinkite **Save Automation Password** (įrašyti automatizavimo slaptažodį).  
ML STAR slaptažodis saugomas ML STAR. Nepamirškite atnaujinti ML STAR prietaisų, prijungtų prie serverio, kad būtų naudojamas šis slaptažodis.

## Atsijungti

- Dešiniajame viršutiniame ekrano kampe pasirinkite naudotojo profilio piktogramą, tada pasirinkite **Log Out** (atsijungti).

## Analizė ir ataskaitų kūrimas

Surinkti sekoskaitos duomenys yra išskirstomi, konvertuojami į FASTQ formatą, sulyginami su referentiniu genomu ir analizuojami siekiant aptikti aneuploidiją. Šiame skirsnyje aprašoma įvairi metrika, kuri nustatoma konkrečiam mėginiui.

## Išskirstymas ir FASTQ generavimas

Sekvenavimo duomenys, įrašyti BCL formatu, apdorojami per „bcl2fastq“ perkodavimo programinę įrangą. „bcl2fastq“ perkodavimo programine įranga išskirsto duomenis ir konvertuoja BCL failus į standartinius FASTQ failo formatus, skirtus atsiuntimo srauto analizei. Kiekvienai sekvenavimo serijai „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga sukuria mėginių lapą (SampleSheet.csv). Šiame faile yra mėginių informacijos, pateikiamos programinei įrangai mėginių paruošimo proceso metu (naudojant programinės įrangos API). Šiuose mėginių lapuose yra antraštė su informacija apie seriją ir mėginių, apdorojamų tam tikroje pratekamojoje kiuvetėje, aprašymai.

Tolesnėje lentelėje pateikiama mėginių lapo duomenų išsami informacija.

**DĖMESIO!**

Nekeiskite ir neredaguokite šio mėginių lapo failo. Jį generuoja sistema, todėl modifikacijos gali turėti nepageidaujamą poveikį atsiuntimo srautui, įskaitant neteisingus rezultatus ar analizės triktį.

Stulpelio pavadinimas	Aprašymas
SampleID	Mėginio identifikavimas.
SampleName	Mėginio pavadinimas Pagal numatytuosius parametrus – toks pats kaip „SampleID“.
Sample_Plate	Konkretaus mėginio plokštelės identifikavimas. Pagal numatytuosius parametrus – tuščia.
Sample_Well	Konkretaus mėginio šulinėlio identifikavimas.
I7_Index_ID	Pirmojo indeksavimo adapterio identifikavimas.
indeksas	Pirmojo adapterio nukleotidų seka.
I5_Index_ID	Antrojo adapterio identifikavimas.
index2	Antrojo adapterio nukleotidų seka.
Sample_Project	Konkretaus mėginio projekto identifikavimas. Pagal numatytuosius parametrus – tuščia.
SexChromosomes	Analizė, susijusi su lytinėmis chromosomomis. Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (taip) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį.</li> <li>• <b>No</b> (ne) – nepateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį.</li> <li>• <b>SCA</b> (lytinių chromosomų aneuploidijos) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas, nepateikta užklausa nurodyti lyties.</li> </ul>
SampleType	Mėginio tipas. Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (vienvaisis nėštumas) – vieno embriono nėštumas.</li> <li>• <b>Twin</b> (daugiavaisis nėštumas) – kelių embrionų nėštumas.</li> <li>• <b>Control</b> (kontrolinis) – kontrolinis žinomų lyties ir aneuploidijų klasifikacijos mėginys.</li> <li>• <b>NTC</b> – nėra kontrolinio mėginio šablono (nėra DNR).</li> </ul>



## Sekoskaitos KK

Sekoskaitos KK metrika identifikuojamos pratekamosios kiuvetės, kurios ypač tikėtina, kad nepereis analizės. Klasterių tankio, nuskaitymų procentinės dalies, perėjusios filtrą (PF), išankstinio fazių derinimo ir fazių derinimo metrika nurodo bendrą sekvenavimo duomenų kokybę ir yra dažnai naudojama naujos kartos sekvenavimui. Numatyta prilygiuotų nuskaitymų metrika apskaičiuoja sekoskaitos aprėpties gylio pratekamosios kiuvetės lygį. Jeigu žemos kokybės duomenys nepereina numatytos prilygiuotų nuskaitymų metrikos, serijos apdorojimas nutraukiamas. Daugiau informacijos žr. skyriuje [Sekoskaitos KK metrika ir ribos psl. 47](#).

## Vaisiaus frakcijos įverčiai

Vaisiaus frakcija (FF) – tai neląstelinė DNR, cirkuliuojanti motinos kraujo mėginyje, paimtame iš placentos. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga skaičiuodama vaisiaus frakcijos įvertį naudoja informaciją tiek iš cfDNR fragmentų dydžių pasiskirstymo, tiek iš genomo aprėpties skirtumų tarp motinos ir vaisiaus cfDNR.<sup>1</sup>

## Statistiniai duomenys, naudojami galutiniam įvertinimui

Visų chromosomų suporuotų pagal galą sekoskaitos duomenys yra prilygiuojami referentiniam genomui (HG19). Unikalus nedupliuoti prilygiuoti nuskaitymai yra agreguojami į 100 kb dėklus. Atitinkamiems dėklų skaičiams pritaikomas GC tendencingumas ir jie sureguliuojami pagal anksčiau nustatytą konkrečios genomo srities aprėptį. Naudojant šiuos normalizuotus dėklų skaičius, statistiniai įverčiai išvedami kiekvienai autosomai palyginant aprėpties sritis, kurios gali būti paveiktos aneuploidijų, su likusiomis autosomomis. Logaritminio tikėtinumo santykis (LTS) skaičiuojamas kiekvienam mėginiui, atsižvelgiant į šiuos aprėptimi paremtus įverčius ir apskaičiuotą vaisiaus frakciją. LTS yra tikimybė, kad mėginys bus paveiktas, atsižvelgiant į nustatytą aprėptį ir vaisiaus frakciją, lyginant su tikimybe, kad mėginys bus nepaveiktas, atsižvelgiant į tą pačią nustatytą aprėptį. Šis santykis skaičiuojamas taip pat atsižvelgiant į numatytą vaisiaus frakcijos netikslumą. Tolesniems skaičiavimams naudojamas santykio natūrinis algoritmas. Tyrimo programinė įranga įvertina kiekvienos tikslinės chromosomos ir kiekvieno mėginio LTS teikti aneuploidijų apibrėžtis.

X ir Y chromosomų statistiniai duomenys skiriasi nuo autosomoms naudojamų statistinių duomenų. Nustatytų kaip moteriškosios lyties vaisių SCA priskyrimams būtinas klasifikacijos derinimas pagal LTS ir pagal normalizuotų chromosomų vertes.<sup>2</sup> Konkretūs LTS įverčiai skaičiuojami tirti dėl [45,X] (Ternerio sindromas) ir [47,XXX] atvejų. Nustatytų kaip moteriškosios lyties vaisių SCA priskyrimai dėl [47,XXY] (Klinefelterio sindromas) ar [47,XYY] atvejų gali būti pagrįsti ryšiu tarp X ir Y (atitinkamai „NCV\_X“ ir „NCV\_Y“) chromosomų normalizuotų chromosomų verčių. Vyriškajai lyčiai priskiriami mėginiai, kurių

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

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

„NCV\_X“ patenka į numatytą euploidinių moteriškosios lyties mėginių intervalą, gali būti priskirti prie [47,XXY]. Vyriškajai lyčiai priskiriami mėginiai, kurių „NCV\_X“ patenka į numatytą euploidinių vyriškosios lyties mėginių intervalą, bet kurių Y chromosomų yra daugiau nei viena, gali būti priskirti prie [47,XY]. Kai kurias NCV\_Y ir NCV\_X vertes sistema negali priskirti, nes jos nepatenka į SCA intervalą. Šiems mėginiams pateikiamas XY klasifikacijos rezultatas „Not Reportable“ (negalima nustatyti). Vis dėlto šių mėginių autosomų rezultatai vis tiek pateikiami, jei pereinamos visos kitos KK metrikos.

## Analizės KK

Analizės KK metrika – metrika, skaičiuojama analizės metu ir naudojama aptikti mėginius, kurie nukrypo daugiau, nei numatyta. Šių mėginių duomenys, kurie neatitinka nustatytos metrikos, yra laikomi nepatikimais ir žymimi kaip nepavykę. Kai gauti mėginių rezultatai patenka į nenumatytus šios metrikos intervalus, NIPT ataskaitoje pateikiama KK priežastis kaip perspėjimas ar trikties priežastis. Žr. skyrių [KK priežasčių pranešimai psl. 63](#), jeigu norite daugiau informacijos apie šias KK priežastis.

## NTC mėginių KK

„VeriSeq“ NIPT sprendimas suteikia galimybę pridėti NTC mėginių į seriją. ML STAR gali sukurti iki 2 NTC kas seriją 24 mėginių ir 48 mėginių partijoms bei iki 4 NTC 96 mėginių partijoms. Neatsižvelgiant į tai, kiek NTC mėginių pridėta, programinė įranga tikrina, ar kas telkinį yra mažiausias vidutinis 4 000 000 unikalių susietų fragmentų mėginiui skaičius. Dėl šios priežasties nepridėkite daugiau nei 2 NTC mėginių kas telkinį. Daugiau informacijos žr. [Sekoskaitos KK metrika ir ribos psl. 47](#) (sekvenavimo KK metrika ir ribos).

NTC mėginių KK būsenos yra šios.

- **NTC sample processing** (NTC mėginių apdorojimas) – apdorojant NTC mėginį programinė įranga taiko rezultatą „PASS QC“ (perėjo KK), kai mėginio aprėptis maža, kaip numatoma NTC.
- **Patient sample as NTC** (paciento mėginys kaip NTC) – kai paciento mėginys, pažymėtas kaip NTC, apdorojamas, nustatoma didelė aprėptis. Kadangi mėginys pažymėtas kaip NTC, programinė įranga pažymi mėginio KK būseną kaip FAIL (neperėjo) dėl šios priežasties: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC mėginio aprėptis per plati).

## Plokštelės lygio užteršimas

Plokštelės lygio užteršimas aptinkamas analizės rezultatuose, nustatant Y chromosomos buvimą kiekvienam galiojančiam ne NTC mėginiui, esančiam KK perėjusiame telkinyje.

Netinkami mėginiai neįtraukiami, nes jų rezultatais negalima pasikliauti, kad būtų tiksliai nurodyta, ar yra Y chromosoma. NTC neįtraukiami, nes bet kokie aptikti šių mėginių rodmenys rodo ne plokštelės lygio užteršimą. Išimtyms atskirai nurodomos NIPT ataskaitoje.

Jeigu aptinkamas plokštelės lygio užteršimas, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai). Serija nebus vykdoma toliau, o NIPT ir Papildomos ataskaitos nebus kuriamos.

## VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 veikia „Linux“ paremtoje operacinėje sistemoje ir suteikia prieigą prie maždaug 7,5 TB duomenų laikymo talpos. Jeigu kiekvienos sekvenavimo serijos duomenų dydis yra 25 GB, serveryje galima laikyti iki 300 serijų. Siunčiamas automatinis pranešimas, kai nebegalima pasiekti mažiausios reikiamos laikymo talpos. Serveris įdiegiamas vietiniame tinkle.

### Vietinis diskas

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga suteikia naudotojui prieigą prie konkrečių aplankų vietiniame serveryje. Šie aplankai gali būti atvaizduojami naudojant „Samba“ bendrinimo protokolą bet kurioje kompiuterizuotoje darbo vietoje arba vietiniame tinkle prijungtame nešiojamajame kompiuteryje.

Aplanko pavadinimas	Aprašymas	Prieiga
Įvestis	Apima sekvenavimo duomenis, kuriamus Naujos kartos sekoskaitos sistema, kuri susieta su serveriu.	Rašyti ir skaityti.
Išvestis	Apima visas programinės įrangos generuojamas ataskaitas.	Tik skaityti.
Atsarginė kopija	Apima duomenų bazių atsargines kopijas.	Tik skaityti.

**PASTABA** Vietinio disko atvaizdavimas paremtas serverio pranešimų bloko (SMB) protokolu. Šiuo metu programinė įranga palaiko SMB2 ir naujesnes versijas. Serveriui reikalingas SMB parašas. Įgalinkite šias versijas įrenginyje (nešiojamajame kompiuteryje ar kompiuterizuotoje darbo vietoje), kuriame norite atvaizduoti.

### Vietinė duomenų bazė

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga tvarko vietinę duomenų bazę, kurioje laikomi bibliotekos informacija, sekvenavimo serijos informacija ir analizės rezultatai. Duomenų bazė yra neatsiejama „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga dalis, todėl ji nėra pasiekiamą naudotojui. Sistema tvarko automatinį mechanizmą duomenų bazės atsarginėms kopijoms kurti Vietinis serveris. Be tolesnių duomenų bazės procesų, naudotojai yra skatinami reguliariai kurti atsargines duomenų bazės kopijas išorinėse vietose.

- **Database backup** (duomenų bazės atsarginis kopijavimas) – duomenų bazės momentinė kopija automatiškai įrašoma kas valandą, parą, savaitę ir kas mėnesį. Kasvalandinės atsarginės kopijos yra naikinamos, kai sukuriama kasdienė atsarginė kopija. Tokiu pačiu būdu kasdienės atsarginės kopijos yra naikinamos, kai kassavaitinė atsarginė kopija yra paruošta. Kas savaitinės atsarginės kopijos yra naikinamos, kai sukuriama kasmėnesinė atsarginė kopija, tačiau tik viena kasmėnesinė atsarginė kopija yra saugoma. Rekomenduojama praktika – sukurti automatizuotą scenarijų, kad išlaikytų atsarginės kopijos aplanką vietinėje NAS. Šios atsarginės kopijos neapima įvesties ir išvesties aplankų.

**PASTABA** „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija suteikia duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimo parinktį. Žr. [Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas psl. 35](#) (atsarginės kopijos užšifravimas).

- **Database restore** (duomenų bazės atkūrimas) – duomenų bazė gali būti atkurta iš bet kurios turimos atsarginės momentinės kopijos. Duomenų bazių atkūrimas vykdomas tik „Illumina“ vietiniai techninės priežiūros inžinieriai. Norint atkurti užšifruotą atsarginę kopiją, reikia pateikti šifravimo slaptažodį. Šis slaptažodis turi būti slaptažodis, galiojantis atsarginės kopijos kūrimo metu.
- **Data backup** (duomenų atsarginis kopijavimas) – nors vietinį serverį galima naudoti kaip pagrindinę atmintinę laikyti sekvenavimo serijų duomenis, tačiau jame atminties pakanka tik maždaug 300 serijų. Galite nustatyti automatinį duomenų atsarginį kopijavimą, kuris veiktų nepertraukiamai, į kitą ilgalaikį atminties prietaisą ar NAS.
- **Maintenance** (priežiūra) – naudotojui nereikia atlikti jokios kitos vietinio serverio priežiūros, išskyrus duomenų atsarginį kopijavimą. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos arba vietinio serverio naujinius teikia „Illumina“ techninės priežiūros skyrius.

## Archyvo duomenys

Skaitykite savo vietinės IT svetainės archyvavimo strategiją, kad sužinotumėte, kaip archyvuoti įvesties ir išvesties katalogus. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga stebi likusį laisvos disko vietos kiekį kataloge ir el. laišku įspėja naudotojus, jeigu lieka mažiau nei 1 TB laisvos vietos.

Vietinio serverio nenaudokite duomenims laikyti. Reguliariai perkeltkite duomenis į vietinį serverį bei juos reguliariai archyvuokite.

Įprastai sekvenavimo serijai, derančiai su cfDNR analizės darbo eiga, reikia 25–30 GB Naujos kartos sekoskaitos sistema serijoms atlikti. Tikrasis aplanko dydis priklauso nuo galutinio klasterių tankio.

Archyvuokite duomenis, tik kai sistema neatlieka jokių analizės ar sekoskaitos operacijų.

## Serverio atmintinių susiejimas

Vietiniame serveryje yra trys aplankai, kuriuos galima atskirai susieti su bet kuriuo kompiuteriu, naudojančiu „Microsoft Windows“ OS:

- **input** (įvestis) – susiejama su sekoskaitos duomenų aplankais. Įrengti kompiuteryje, prijungtame prie sekoskaitos sistemos. Sukonfigūruokite sekoskaitos sistemą, kad srautu perduotų duomenis į įvesties aplanką.
- **output** (išvestis) – susiejama su serverio analizės ataskaitomis ir tyrimo proceso ataskaitomis.
- **backup** (atsarginis kopijavimas) – susiejama su duomenų bazės atsarginių kopijų failais.

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę susieti serverį.

Kiekvieną aplanką susiekite, kaip nurodyta toliau.

1. Prisijunkite prie kompiuterio, priklausančio vietinio serverio potinkliui.
2. Dešiniuoju pelės mygtuku spustelėkite ant **Computer** (kompiuteris) ir pasirinkite **Map network drive** (susieti tinklo atmintinę).
3. Išskleidžiamajame sąraše „Drive“ (atmintinė) pasirinkite raidę.
4. Laukelyje „Folder“ (aplangas) įveskite \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Pavyzdžiui: \\10.50.132.92\input.
5. Įveskite „VeriSeq NIPT Assay Software v2“ naudotojo vardą ir slaptažodį (kaip aktyvus administratorius). Sėkmingai susieti aplankai atsiranda kompiuteryje. Jei pasikeičia administratoriaus vaidmuo, aktyvi būseną arba slaptažodis, aktyvus susieto serverio ryšys nutraukiamas.  
Sėkmingai susieti aplankai atsiranda kompiuteryje.

**PASTABA** Vietinio disko atvaizdavimas paremtas serverio pranešimų bloko (SMB) protokolu. Šiuo metu programinė įranga palaiko SMB2 ir naujesnes versijas. Serveriui reikalingas SMB parašas. Įgalinkite šias versijas įrenginyje (nešiojamajame kompiuteryje ar kompiuterizuotoje darbo vietoje), kuriame norite atvaizduoti.

## Įkelkite serverį iš naujo

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę įkelti serverį iš naujo.

Norėdami įkelti serverį iš naujo, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

1. Išskleidžiamajame sąraše **Settings** (nuostatos) pasirinkite **Reboot Server** (įkelti serverį iš naujo).
2. Pasirinkite **Reboot** (įkelti iš naujo), kad įkeltumėte sistemą iš naujo, arba **Cancel** (atšaukti), kad baigtumėte darbą neįkeldami iš naujo.
3. Įveskite priežastį, kodėl stabdote serverį.  
Priežastis kataloguojama trikčių šalinimo tikslais.



## DĖMESIO!

Įkėlimo iš naujo metu neturėtų būti vykdomas sekvenavimas ir neturėtų būti aktyvus mėginių ruošimas. Priešingu atveju galima prarasti duomenis. Gali užtrukti kelias minutes, kol sistema bus įkelta iš naujo. Savo laboratorijos veiklas planuokite pagal įkėlimą iš naujo.

## Maitinimo ciklai

ML STAR ir jos periferiniams įrenginiams, pavyzdžiui, kompiuteriui, maitinimo ciklai yra svarbus techninės priežiūros veiksmas, siekiant užtikrinti sklandų veikimą ir išvengti sistemos klaidų. Tai yra labai svarbus veiksmas ir darbo eigos pabaigoje, norint išjungti išorinius įrenginius, pvz., siurbį arba CPAC sistemas. Kad išvengtumėte nereikalingo energijos naudojimo ir galimų nesklandumų, po naudojimo nepalikite sistemos įjungtos per naktį.

## Serverio stabdymas

**PASTABA** Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę stabdyti serverį.

Vietinio serverio serverio stabdymas

1. Išskleidžiamajame sąrašė **Settings** (nuostatos) pasirinkite **Shut Down Server** (stabdyti serverį).
2. Pasirinkite **Shut Down** (stabdyti), kad stabdytumėte Vietinis serveris, arba pasirinkite **Cancel** (atšaukti), kad išeitumėte nestabdydami serverio.
3. Įveskite priežastį, kodėl stabdote vietinį serverį.  
Priežastis kataloguojama trikčių šalinimo tikslais.



## DĖMESIO!

Serverio sustabdymo metu neturėtų būti vykdoma sekvenavima ir neturėtų būti aktyvus mėginių ruošimas. Priešingu atveju galima prarasti duomenis.

## Atkūrimas po netikėto išjungimo

Jeigu atliekant analizę nutrūksta elektros tiekimas arba naudotojas netyčia išjungia sistemą, ji atlieka toliau nurodytus veiksmus:

- Automatiškai paleidžia „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą iš naujo, kai techninė įranga vėl įjungžiama.
- Nustato, kad analizės serija nepavyko, ir iš naujo įtraukia ją į apdorojimo eilę.
- Generuoja išvestį, kai analizė sėkmingai baigiama.

**PASTABA** Jeigu analizė nepavyksta, „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga leidžia iš naujo pateikti seriją analizei iki 3 kartų.

## Aplinkos aspektai

Tolesnėje lentelėje pateikiami aplinkos temperatūros aspektai, reikalingi vietiniam serveriui. Šios nuostatos netaikomos ML STAR.

Aukštis	Eksploatavimo aplinkos temperatūra	Aplinkos temperatūra ne eksploatavimo metu
Jūros lygis	Nuo 10 °C iki 40 °C	Nuo 0 °C iki 60 °C
+10 000 pėdų	Nuo 0 °C iki 30 °C	Nuo -10 °C iki 50 °C

Informacija apie elektroninės įrangos utilizavimą pagal Elektros ir elektronikos įrangos atliekų (EEJA) direktyvą ir taisyklės pateikiama „Illumina“ svetainėje, adresu <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

## Kokybės kontrolės metrika

### Kiekybinio įvertinimo KK metrika ir ribos

Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
standard_r_squared	Standartinės kreivės modelio determinacijos koeficiento vertė.	0,980	Netaikoma	Standartinės kreivės modeliai, kuriuose matomas nepakankamas tiesiškumas logaritminių funkcijų grafike, nėra tikrųjų mėginių koncentracijų tinkami prognozavimo rodmenys.
standard_slope	Standartinės kreivės modelio nuokrypio kampas.	0,95	1,15	Standartinės kreivės modeliai, kurių nuokrypio kampas nepatenka į numatytas atlikimo juostas, yra nepatikimi modeliai.
ccn_library_pg_ul	Didžiausia leidžiama mėginių koncentracija.	Netaikoma	1 000 pg/μl	Mėginiai, kurių apskaičiuotos DNR koncentracijos viršija specifikacijas, nurodo perteklinį genominį DNR užterštumą.



Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
mediana_ccn_pg_ul	Visų mėginių partijoje apskaičiuotos koncentracijos verčių mediana.	16 pg/μl	Netaikoma	Tinkamo tūrio sekoskaitos telkinyje negali būti per daug atskiestų mėginių skaičiaus pertekliaus. Partijos, kuriose yra didelis atskiestų mėginių skaičius, nurodo mėginių paruošimo proceso triktį.

## Sekoskaitos KK metrika ir ribos

Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
cluster_density	Sekoskaitos klasterių tankis.	152 000 kiekvienam mm <sup>2</sup>	338 000 kiekvienam mm <sup>2</sup>	Pratekamoji kiuvetė, kurios klasterių tankis per mažas, negeneruoja pakankamai nuskaitymų. Per daug klasterių turinčios pratekamosios kiuvetės įprastai generuoja žemos kokybės sekoskaitos duomenis.
pct_pf	Nuskaitymų, perėjusių tyrumo filtrą, procentinė dalis.	≥ 50 %	Netaikoma	Pratekamosios kiuvetės su ypač maža PF procentine dalimi gali turėti anomaliąją bazių pateiktį ir, tikėtina, kad nurodys PF nuskaitymų problemas.
išankstinis fazių derinimas	Išankstinio fazių derinimo frakcija.	Netaikoma	≤ 0,003	„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos rekomendacijos, remiantis empiriniais duomenimis.

Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
fazių derinimas	Fazių derinimo frakcija.	Netaikoma	$\leq 0,004$	„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos rekomendacijos, remiantis empiriniais duomenimis.
predicted_aligned_reads	Unikalių kiekvieno mėginio susietų fragmentų apskaičiuotas vidutinis skaičius.	$\geq 4\,000\,000$	Netaikoma	Nustatytas kaip mažiausias ištirtas NES skaičius įprastoje populiacijoje.

# Sistemos ataskaitos

## Įvadas

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga sukuria šių kategorijų ataskaitas:

- rezultatų ir pranešimų ataskaitas;
- procesų ataskaitas.

Ataskaita gali būti informacinė arba reikalaujanti veiksmų.

- **Informational** (informacinė) – su procesu susijusi ataskaita, teikianti informacijos apie tyrimo eigą, ir gali būti naudojama patvirtinti konkretaus veiksmo baigimą. Ataskaitoje taip pat pateikiama kita informacija, pvz., KK rezultatai ir ID numeriai.
- **Actionable** (reikalingi veiksmai) – asinchroninė ataskaita paleidžiama sistemos įvykio arba naudotojo, reikalaujanti naudotojo dėmesio.

Šiame skyriuje aprašoma kiekviena ataskaita ir pateikiama ataskaitų išsami informacija LIMS integracijai.

## Išvesties failai

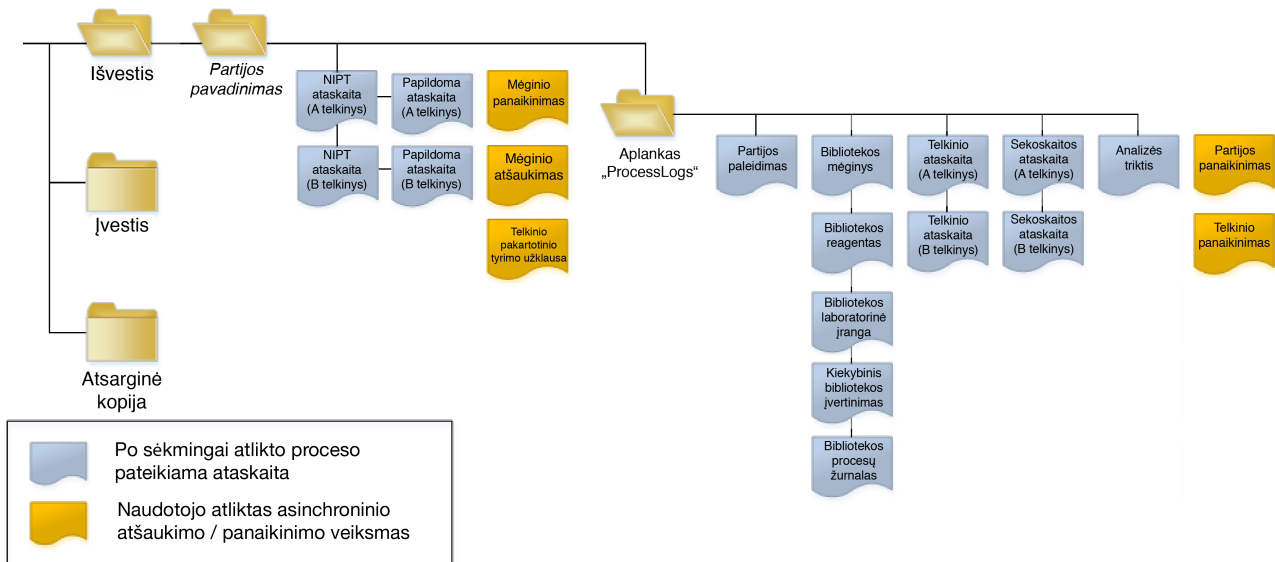
„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga ataskaitos kuriamos vietinio serverio kietajame diske, susietame su naudotojo disku kaip tik skaityti skirtu išvesties aplanku. Kiekviena ataskaita sukuriamas su atitinkamu standartiniu MD5 kontrolinės sumos failu, naudojamu patikrinti, ar failas buvo modifikuotas.

Visos ataskaitos pateikiamos grynuoju tekstu, formatuotu kaip tabuliacijos žymėmis atskirtas tekstas. Ataskaitas galite atveri naudodami bet kurią tekstų rengyklę arba naudodami duomenų dėstymo lentelėje programą, pavyzdžiui, „Microsoft Excel®“.

## Ataskaitų failo struktūra

„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga į išvesties aplanką ataskaitas įrašo konkrečia struktūra.

4 paveikslas „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga Ataskaitų failo struktūra



„VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga įrašo ataskaitas į aplanką *Batch Name* (partijos pavadinimas) toliau nurodyta tvarka.

- **Pagrindinis aplankas (aplankas „Batch Name“ (partijos pavadinimas))** – jame yra ataskaitų, kuriose pateikiami rezultatai arba jos susietos su LIMS kuriamais pranešimais el. paštu. Informaciją žr. [Rezultatai ir pranešimų ataskaitos psl. 56](#) (rezultatų ir pranešimų ataskaitos).
- **Aplankas „ProcessLogs“ (procesų žurnalas)** – jame yra ataskaitų, susijusių su procesu. Informaciją žr. [Procesų ataskaitos psl. 75](#) (procesų ataskaitos).

Visų ataskaitų sąrašas pateiktas [Sistemos ataskaitų suvestinė psl. 51](#) (sistemos ataskaitų suvestinė).

## Sistemos ataskaitų suvestinė

Ataskaitos pavadinimas	Ataskaitos tipas	Ataskaitos esybė	Ataskaitos failo pavadinimo formatas
<a href="#">NIPT ataskaita psl. 56</a>	Reikalingi veiksmai	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Papildoma ataskaita psl. 67</a>	Reikalingi veiksmai	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Mėginio panaikinimo ataskaita psl. 74</a>	Reikalingi veiksmai	Mėginys	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Mėginio atšaukimo ataskaita psl. 74</a>	Reikalingi veiksmai	Mėginys	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Pakartotinio telkinio tyrimo užklausos ataskaita psl. 75</a>	Reikalingi veiksmai	Telkinys	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Partijos paleidimo ataskaita psl. 75</a>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Partijos panaikinimo ataskaita psl. 76</a>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Bibliotekos mėginių ataskaita psl. 77</a>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Bibliotekos reagentų ataskaita psl. 78</a>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita psl. 79</a>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

<b>Ataskaitos pavadinimas</b>	<b>Ataskaitos tipas</b>	<b>Ataskaitos esybė</b>	<b>Ataskaitos failo pavadinimo formatas</b>
<i>Bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita</i> psl. 80	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekos procesų žurnalas</i> psl. 80	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Telkinio ataskaita</i> psl. 82	Informacinė	Telkinys	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Telkinio panaikinimo ataskaita</i> psl. 82	Informacinė	Telkinys	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sekvenavimo ataskaita</i> psl. 83	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analizės trikčių ataskaita</i> psl. 84	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Ataskaitų generavimo įvykiai

Ataskaita	Aprašymas	Generavimo įvykis
NIPT ataskaita	Joje pateikiami galutiniai sėkmingos analizės serijos rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sekoskaitos serijos analizė baigta.</li> </ul>
Papildoma ataskaita	Joje pateikiami papildomi sėkmingos analizės serijos rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sekvenavimo serijos analizė ir NIPT ataskaita baigta.</li> </ul>
Mėginio panaikinimas	Pateikiama informacija apie panaikintą mėginį.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mėginį panaikina naudotojas.</li> </ul>
Mėginio atšaukimas	Pateikiama informacija apie atšauktą mėginį.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mėginį atšaukia naudotojas.</li> </ul>
Telkinio pakartotinio tyrimo užklausa	Ja nurodoma, kad antrasis telkinys gali būti sukurtas iš esamos partijos. Pateikiama informacija apie telkinio pakartotinio tyrimo būseną. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Telkinį panaikina naudotojas.</li> </ul>
Partijos paleidimas	Nurodo naujos partijos apdorojimo pradžią.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Naudotojas paleidžia naują partiją.</li> </ul>
Partijos panaikinimas	Pateikiama informacija apie naudotojo paleistą panaikintą partiją.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Partija panaikinta.</li> </ul>
Bibliotekos mėginys	Išvardijami visi mėginiai partijoje.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Partija panaikinta.</li> <li>• Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas.</li> <li>• Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.</li> </ul>

Ataskaita	Aprašymas	Generavimo įvykis
Bibliotekos reagentas	Nurodoma bibliotekos apdorojimo reagentų informacija.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Partija panaikinta.</li> <li>• Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas.</li> <li>• Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.</li> </ul>
Bibliotekos laboratorinė įranga	Nurodoma bibliotekos apdorojimo laboratorinės įrangos informacija.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Partija panaikinta.</li> <li>• Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas.</li> <li>• Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.</li> </ul>
Kiekybinis bibliotekos įvertinimas	Nurodomi bibliotekos kiekybinio įvertinimo tyrimų rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Partija panaikinta.</li> <li>• Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas.</li> <li>• Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.</li> </ul>
Bibliotekos procesų žurnalas	Pateikiami veiksmai, atlikti per bibliotekos apdorojimą.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Partija panaikinta.</li> <li>• Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas.</li> <li>• Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.</li> <li>• Baigėsi partijos procesas.</li> </ul>
Telkinys	Pateikiami mėginių telkimo tūriai.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Telkimo metodas pritaikytas.</li> </ul>
Telkinio panaikinimas	Pateikiama informacija apie naudotojo paleistą panaikintą telkinį.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Telkinį panaikina naudotojas.</li> </ul>



Ataskaita	Aprašymas	Generavimo įvykis
Sekvenavimas	Pateikiami sekoskaitos KK rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sekvenavimo KK pavyko.</li><li>• Sekoskaita nepavyko.</li><li>• Baigėsi sekoskaitai skirtas laikas.</li></ul>
Analizės triktis	Pateikiama analizės informacija apie nepavykusį telkinį.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sekoskaitos serijos analizė nepavyko.</li></ul>

<sup>1</sup> Naudotojas panaikina telkinį iš galiojančios partijos, kurioje nepasiektas didžiausias telkinių skaičius.

# Rezultatai ir pranešimų ataskaitos

## NIPT ataskaita

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija NIPT ataskaitoje yra chromosomų klasifikavimo rezultatų, formatuojamų principu po vieną mėginį eilutėje, taikomu kiekvienam telkinio mėginiui.

Stulpelis	Aprašymas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Netaikoma.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	Netaikoma.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Mėginio tipo informacija, pateikiama mėginio surinkimo metu arba pačio naudotojo. Nustato aneuploidijos klasifikaciją, aneuploidijos ataskaitą ir KK kriterijus.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (vienvaisis nėštumas) – vieno embriono nėštumas.</li> <li>• <b>Twin</b> (daugiavaisis nėštumas) – kelių embrionų nėštumas.</li> <li>• <b>Control</b> (kontrolinis) – kontrolinis žinomų lyties ir aneuploidijų klasifikacijos mėginys.</li> <li>• <b>NTC</b> – nėra kontrolinio mėginio šablono (nėra DNR).</li> <li>• <b>Not specified</b> (nenurodyta) – šio mėginio tipas nebuvo nurodytas.</li> </ul>	išvardijimas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>

Stulpelis	Aprašymas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškiny
sex_chrom	Teikiama lytinių chromosomų analizės užklausa. Nurodoma aneuploidijų klasifikavimo ir lytinių chromosomų informacijos pateiktis.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (taip) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį.</li> <li>• <b>No</b> (ne) – nepateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį.</li> <li>• <b>SCA</b> (lytinių chromosomų aneuploidijos) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas, nepateikta užklausa nurodyti lyties.</li> <li>• <b>Not specified</b> (nenurodyta) – šiam mėginiui nenurodyta lytinių chromosomų nurodymo parinktis.</li> </ul> <p>NIPT ataskaitoje rodomos „yes“ (taip), „no“ (ne) ir „sca“ vertės kaip visos mažosios.</p>	išvardijimas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>
screen_type	Atrankinio sveikatos patikrinimo tipas.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b>(įprastinė) – tikrinamos 13, 18 arba 21 chromosoma.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (viso genomo) – tikrinamas visas genomas.</li> <li>• <b>Not specified</b> (nenurodyta) – šio mėginio atrankinio sveikatos tikrinimo tipas nebuvo nurodytas.</li> </ul> <p>NIPT ataskaitoje rodomos „basic“ (įprastinis) ir „genomewide“ (viso genomo) vertės kaip visos mažosios.</p>	tekstas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>
pratekamoji kiuvetė	Sekoskaitos pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas.	Netaikoma.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Stulpelis	Aprašymas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškinys
class_sx	Lytinių chromosomų aneuploidijų klasifikacija.	<p>Atsižvelgiant į mėginio tipą ir lytinių chromosomų nurodymo parinktį, galima rinktis vieną iš toliau nurodytų:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (aptikta anomalija) – žr. langą anomaly_description, kur pateikta konkreti anomalijos informacija.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (neaptikta anomalija) – nepranešama apie neigiamą mėginį ar lytį.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (neaptikta anomalija – XX) – neigiamas moteriškosios lyties vaisiaus mėginys.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (neaptikta anomalija – XY) – neigiamas vyriškosios lyties vaisiaus mėginys.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (negalima nustatyti) – programinei įrangai nepavyko nustatyti lyties chromosomos.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (neaptikta Y chromosoma) – daugiavaisiame nėštume neaptikta Y chromosoma.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (aptikta Y chromosoma) – daugiavaisiame nėštume aptikta Y chromosoma.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (atšaukta) – mėginį atšaukė naudotojas.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (panaikinta) – nepavyko mėginio KK arba jį panaikino naudotojas.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (neištirta) – lytinė chromosoma neištirta.</li> <li>• <b>Not applicable</b>(netaikoma) – kategorija netaikoma mėginiui.</li> </ul>	class_sx	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>

Stulpelis	Aprašymas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškiny
class_auto	Autosomose esančių aneuploidijų klasifikacija. Pranešama kaip „ANOMALY DETECTED“ (aptikta anomalija), jeigu pasirinktame atrankinio sveikatos tikrinimo tipe mėginiui buvo aptikta anomalija.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (aptikta anomalija) – aptikta autosominių chromosomų anomalija.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (neaptikta anomalija) – neaptikta jokia autosominė anomalija.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (atšaukta) – mėginį atšaukė naudotojas.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (panaikinta) – nepavyko mėginio KK arba jį panaikino naudotojas.</li> <li>• <b>Not applicable</b>(netaikoma) – kategorija netaikoma mėginiui.</li> </ul>	tekstas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>
anomaly_description	Eilutė pagal ISCN žymėjimą, nurodanti visas galimas nustatyti anomalijas. Kelios anomalijos atskiriamos kabliataškiais.	<b>DETECTED:</b> (aptikta:) pateikiama su kabliataškiais atskirtomis eilutėmis, sujungiančiomis tolesnius formatus, chromosomų eilės tvarka: $(\+ -)[12]?[0-9]$ $(del dup)\{[12]?[0-9]\}\{((p q)[0-9]\{1,2\}\{.[0-9]\{1,2\}\}?)\{2\}\}$ XO XXX XXY XYY  arba <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (anomalijų neaptikta)   <b>Netaikoma</b> (netaikoma)   <b>INVALIDATED</b> (panaikinta)   <b>CANCELLED</b> (atšaukta).	tekstas	<i>Kabliataškiais atskirtos eilutės ir kitos vertės aprašytos skyriuje <a href="#">Taisyklės anomalijoms aprašyti psl. 61.</a></i>
qc_flag	KK analizės rezultatai. Ataskaitos rezultatai pateikiami tik WARNING (įspėjimas) ir PASS (perėjo) „qc_flag“ vertėms. Visoms kitoms rezultatai nepateikiami.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (pavyko)</li> <li>• <b>PERSPĖJIMAS</b></li> <li>• <b>FAIL</b> (neperėjo)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (atšaukta)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (panaikinta)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b> (NTC perėjo)</li> </ul>	išvardijimas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>

Stulpelis	Aprašymas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškinys
qc_reason	KK trikties ar perspėjimo informacija.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (nėra) (QC status = PASS) (KK būseną = pavyko)</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (aptiktos kelios anomalijos) (QC status = WARNING) (KK būseną = perspėjimas)</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> („iFACT“ nepavyko)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (duomenys nepatenka į numatytą intervalą)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (fragmentų dydžių pasiskirstymas nepatenka į numatytą intervalą)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (pratekamosios kiuvetės duomenys nepatenka į numatytą intervalą)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (nepavyko apskaičiuoti vaisiaus frakcijos)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (sekvenavimo duomenys nepatenka į numatytą intervalą)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (nenumatyti duomenys)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (NTC mėginio aprėptis per plati)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (atšaukta)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (panaikinta)</li> </ul>	tekstas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>
ff	Apskaičiuota vaisiaus frakcija.	Procentinė mėginio cfDNR iš vaisiaus dalis, suapvalinta iki sveikojo skaičiaus. Mažesni nei 1 % rezultatai pateikiami kaip <1 %.	tekstas	<i>Netaikoma.</i>

## Taisyklės anomalijoms aprašyti

Jeigu „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 2 versija analizėje aptinkama anomalija, NIPT ataskaitos laukelyje „anomaly\_description“ rodoma vertė DETECTED (aptikta) su teksto eilute. Tekste nurodomos visos aptiktos anomalijos pagal Tarptautinės citogenetinės nomenklatūros (ISCN) stilių. Eilutėje yra keletas elementų, atskirtų kabliataškiais. Kiekvienas elementas nurodo trisomiją arba monosomiją autosomoje, lytinių chromosomų aneuploidijoje arba dalinę deleciją ar duplikaciją.

Trisomija ir monosomija atitinkamai žymimos +<chr> ir -<chr>, o <chr> nurodo chromosomos numerį.

Pavyzdžiui, mėginys su 5 chromosomos trisomija rodomas taip:

```
+5
```

Pavyzdžiui, mėginys su 6 chromosomos monosomija rodomas taip:

```
-6
```

Lytinių chromosomų aneuploidijoms žymėti naudojamas standartinis žymėjimas, apimantis šias vertes:

- XO – X chromosomos monosomijai.
- XXX – X chromosomos trisomijai.
- XXY – vyrų 2 X chromosomoms.
- XYY – vyrų 2 Y chromosomoms.

Dalinės delecijos ir duplikacijos yra nustatomos tik autosomoms bei randamos tik atliekant viso genomo patikras. Dalinės delecijos arba duplikacijos sintaksė yra ši – <type>(<chr>)(<start band><end band>), čia:

- <type> – įvykio tipas nurodant „del“ delecijai arba „dup“ duplikacijai.
- <chr> – chromosomos numeris.
- <start band> – nudažyta juosta, apimanti įvykio pradžią.
- <end band> – nudažyta juosta, apimanti įvykio pabaigą.

Pavyzdžiui, dalinė delecija arba duplikacija, kai 19 chromosomoje yra duplikacija ties p13, duplikacija atrodo taip:

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

Laukelyje „anomaly\_description“ laikykitės keturių eiliškumo taisyklių:

1. Elementai nurodomi iš eilės pagal chromosomos numerį, neatsižvelgiant į tai, ar yra įprasto ilgio chromosoma, dalinė delecija ar duplikacija. Jei yra lytinių chromosomų aneuploidija, ji nurodoma paskutinė.
2. Tos pačios chromosomos anomalijose visos chromosomos aneuploidijos eina prieš dalinę deleciją arba duplikacijas.
3. Jei toje pačioje chromosomoje yra dalinių delecijų arba duplikacijų, delecijos nurodomos anksčiau nei duplikacijos.

4. To pačio tipo dalinės delecijos ar duplikacijos toje pačioje chromosomoje yra tvarkomos pagal pradinę bazę, nurodomą papildomoje ataskaitoje.

**PASTABA** Atlikdama viso genomo patikros tyrimą, programinė įranga gali pranešti apie aneuploidiją ir dalinę delaciją arba duplikaciją kaip veikiančias tą pačią chromosomą. Jeigu rodomas šis rezultatas, žr. papildomą ataskaitą, kurioje pateiktos papildomos metrikos, kad būtų paprasčiau aiškinti rezultatus.



## KK priežasčių pranešimai

Stulpelis „qc\_reason“ NIPT ataskaitoje nurodo KK triktį ar perspėjimą, kai analizės rezultatai nepatenka į numatytą analizės KK metrikos intervalą. KK triktys lemia visų chromosomų aneuploidijų, lyties klasifikacijos, papildomos ataskaitos rezultatų ir apskaičiuotos vaisiaus frakcijos nerodymą ir tai atitinka šie NIPT ataskaitos laukai: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description ir ff.

KK priežasties pranešimas	Aprašymas	Rekomenduojamas veiksmas
FAILED iFACT („iFACT“ nepavyko)	Individualizuotas vaisiaus aneuploidijos pasiklivimo testas (iFACT) – KK metrika, sujungianti vaisiaus frakcijos įvertį su serijos metrika, susieta su aprėptimi. Ja nustatoma, ar sistemos statistinio pasiklivimo pakanka atlikti konkretaus mėginio priskyrimą.	Pakartotinai apdorokite mėginį.

<b>KK priežasties pranešimas</b>	<b>Aprašymas</b>	<b>Rekomenduojamas veiksmas</b>
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Vidutinis nuokrypis nuo euploidinės aprėpties neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdorojimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (fragmentų dydžių pasiskirstymas nepatenka į numatytą intervalą)	Fragmentų dydžių pasiskirstymas neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdorojimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (pratekamosios kiuvetės duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Pratekamosios kiuvetės duomenys neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl klaidos pratekamosios kiuvetės sąrankoje.	Pakartotinai apdorokite mėginį.

<b>KK priežasties pranešimas</b>	<b>Aprašymas</b>	<b>Rekomenduojamas veiksmas</b>
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (nepavyko apskaičiuoti vaisiaus frakcijos)	Nepavyksta gauti galiojančio vaisiaus frakcijos įverčio.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (sekvenavimo duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Įvesties sekvenavimo duomenys neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdorojimo.	Iš naujo atlikite sekoskaitą pratekamojoje kiuvetėje.
UNEXPECTED DATA (nenumatyti duomenys)	Ataskaitoje nurodomas KK pažeidimas, neatitinkantis kitų KK priežasčių, pateikiamų šioje lentelėje.	Kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.

KK priežasties pranešimas	Aprašymas	Rekomenduojamas veiksmas
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (aptiktos kelios anomalijos)	<p>Mėginyje aptiktos dvi ar daugiau anomalijos (įskaitant visas chromosomų aneuploidijas ir CNV įvykius), apie kurias reikia pranešti.</p> <p>Kelių anomalijų aptikimas gali reikšti neteisingą mėginio priežiūrą ar, retesniais atvejais, tam tikrą motinos piktybinį auglį.</p> <p>Šis pranešimas perspėjamasis. Jis neatitinka KK trikties.</p> <p>Rezultatai pateikiami, kad galėtumėte peržiūrėti aptiktas anomalijas. Vis dėlto jums gali tekti pakartotinai apdoroti mėginį.</p>	Pakartotinai apdorokite mėginį.

KK priežasties pranešimas	Aprašymas	Rekomenduojamas veiksmas
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC mėginio aprėptis per plati)	NTC mėginiui (kai nenumatyta jokia DNR medžiaga) nustatyta didelė aprėptis. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdorojimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
CANCELLED (atšaukta)	Naudotojas atšaukė mėginį.	Netaikoma.
INVALIDATED (panaikinta)	Naudotojas panaikino mėginį.	Netaikoma.

## Papildoma ataskaita

Papildomoje ataskaitoje yra papildomos metrikos, pagrįstos partija, mėginiu ar sritimi, duomenų. Šios ataskaitos kiekviena eilutė atitinka vieną metriką. Kelios metrikos taikomos tai pačiai partijai, tam pačiam mėginiui ar tai pačiai sričiai.

Tabuliavimo žingsniais atskirtų verčių faile yra šeši stulpeliai, kaip nurodyta tolesnėje lentelėje.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
pratekamoji kiuvetė	Pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Atitinkamos partijos pavadinimas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Mėginio brūkšninis kodas.	tekstas	NA (netaikoma) kiekvienos partijos metrikoms. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
sritis	Arba visa chromosoma, arba dalinės delecijos ar duplikacijos srities apibrėžtis.	tekstas	NA (netaikoma) kiekvienos partijos ar kiekvieno mėginio metrikoms. chr[12]?[0-9X] – visos chromosomos srities metrikoms. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(\(((p q)[0-9]{1,2})\.[0-9]{1,2})?\){2}\) – dalinės delecijos ar duplikacijos srities metrikoms.
metric_name	Aprašytos metrikos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Metrikos vertė.	įvairios	Žr. <a href="#">Papildomos ataskaitos metrikos psl. 68</a> .

## Papildomos ataskaitos metrikos

Papildomoje ataskaitoje yra toliau nurodytų metrikų duomenų. Kiekviena metrika rodoma kiekvienai partijai, kiekvienam mėginiui ar kiekvienai sričiai.

X chromosomos metrikos bus rodomos tuo atveju, jeigu pasirinksite lytinių chromosomų parinktis **Yes** (taip) arba **SCA** (lytinių chromosomų aneuploidijos).

Verčių intervalai rodomi kaip mažiausia ir didžiausia vertės, apskliaudžiamos lenktiniais arba laužtiniais skliaustais. Skliaustai rodo, kad ribinė vertė neįtraukta į intervalą. Skliaustai rodo, kad ribinė vertė įtraukta į intervalą. *Inf* – begalybės santrumpa.

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas	Tipas	Reguliarinio reiškinio ar vertės intervalas
genome_assembly	Kas partiją	Koordinatų sistema prilygiuoti sekoskaitos duomenis ir tiriamosios srities koordinatės. Visada GRCh37 dėl „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos.	tekstas	^GRCh37\$
frag_size_dist	Kiekvienam mėginiui	Skirtumų tarp faktinių ir numatytų sukauptų fragmentų dydžių paskirstymų standartinis nuokrypis.	slankieji duomenys	(0, begal.)
fetal_fraction	Kiekvienam mėginiui	Nustatyta vaisiaus frakcija.	slankieji duomenys	(0, 1)

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas	Tipas	Reguliariojo reiškinio ar vertės intervalas
NCV_X	Kiekvienam mėginiui	X chromosomos normalizuota chromosomos vertė. Rodoma tik tada, jei galima lytinių chromosomų nustatymo parinktis. Kitu atveju ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (neištirta).	slankieji duomenys	(–begal., begal.)
NCV_Y	Kiekvienam mėginiui	Y chromosomos normalizuota chromosomos vertė. Rodoma tik tada, jei galima lytinių chromosomų nustatymo parinktis. Kitu atveju ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (neištirta).	slankieji duomenys	(–begal., begal.)
number_of_cnv_events	Kiekvienam mėginiui	Mėginyje aptiktų dalinės delecijos arba duplikacijos sričių skaičius.	sveikasis skaičius	(0, begal.)
non_excluded_sites	Kiekvienam mėginiui	Analizei skaičiuojamų nuskaitymų, likusių po filtravimo, skaičius. Jei mėginių skaičius yra $\leq 2$ mln. arba $\geq 60$ mln., analizės KK neperinama ir rodomas pranešimas FAILED iFACT. NES yra viena iš kelių specifinių metrikų, naudojamų iFACT KK apskaičiuoti, ir nėra vienintelis veiksnys, lemiantis rezultatų patvirtinimą arba atmetimą.	sveikasis skaičius	(0, begal.)

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas	Tipas	Reguliariojo reiškinio ar vertės intervalas
region_classification	Kiekvienai sričiai	Sistema sritį klasifikuoja tuo pačiu formatu kaip ir NIPT ataskaitos lauke „anomaly_description“. Jeigu X chromosomai nėra aptikta nustatoma lytinių chromosomų anomalija, sričių klasifikacija sutampa su „class_sx“ verte NIPT ataskaitoje. Verčių parinktys (reguliarusis reiškinys): APTIKTA: (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (aptikta): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2})\ NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) APTIKTA: (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija)- XX NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) - XY NOT REPORTABLE (negalima nustatyti)  CHR Y PRESENT (aptikta Y chromosoma)  CHR Y NOT PRESENT (neaptikta Y chromosoma)	tekstas	Reikšmės nurodytos aprašyme.
chromosoma	Kiekvienai sričiai	Chromosomos simbolis.	tekstas	chr[12]?[0-9X]
start_base	Kiekvienai sričiai	Pirma bazė įtraukta į sritį.	sveikasis skaičius	[1, begal.)
end_base	Kiekvienai sričiai	Paskutinė bazė įtraukta į sritį.	sveikasis skaičius	[1, begal.)
start_cytoband	Kiekvienai sričiai	Pirmosios bazės nudažyta juosta, įtraukta į sritį.	tekstas	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?



Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas	Tipas	Reguliariojo reiškinių ar vertės intervalas
end_cytoband	Kiekvienai sričiai	Paskutinės bazės nudažyta juosta, įtraukta į sritį.	tekstas	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Kiekvienai sričiai	Srities dydis megabazėse.	slankieji duomenys	(0, begal.)
region_llr_trisomy	Kiekvienai sričiai	Srities trisomijos LTS (logaritminio tikėtimumo santykio) įvertis. Nurodo trisomijos pagrįstumą, lyginant su jokio pokyčio (disomijos) pagrįstumu. Jeigu LTS įvertis viršija numatytąją slenkstinę vertę, Priskiriama trisomijai. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas didėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip netaikoma (netaikoma).	slankieji duomenys	(-begal., begal.)

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas	Tipas	Reguliariojo reiškimo ar vertės intervalas
region_llr_monosomy	Kiekvienai sričiai	Srities monosomijos LTS vertė. Nurodo monosomijos pagrįstumą, lyginant su jokio pokyčio (disomijos) pagrįstumu. Priskiriama monosomijai, jeigu LTS įvertis viršija numatytąją slenkstinę vertę. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas mažėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip netaikoma (netaikoma). Ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (netirta), jeigu pasirenkate atlikti įprasto atrankinio sveikatos patikrinimo tipą.	slankieji duomenys	(–begal., begal.)
region_t_stat_long_reads	Kiekvienai sričiai	Srities t statistinis kriterijus. T statistinis kriterijus nusako aprėpties skirtumą tarp srities ir likusios genomo dalies, lyginant su variacija mėginyje. Tai signalo ir trukdžio metrika, fiksuojanti bet kokio poslinkio srities aprėptyje aptikimumą. „long_reads“ nurodoma, kad aprėptis, naudojama šiam t statistiniam kriterijui, apima visą fragmentų dydžių, naudojamų analizėje, intervalą. T statistinis kriterijus sujungiamas su vaisiaus frakcija, apskaičiuota mėginiui, generuoti LTS įverčius.	slankieji duomenys	(–begal., begal.)

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas	Tipas	Reguliariojo reiškimo ar vertės intervalas
region_ mosaic_ratio	Kiekvienai sričiai	Vaisiaus medžiagos, kuri yra aneuploidija, dalis. Ši metrika pagrįsta vaisiaus frakcijos santykiu, išreikšta iš srities aprėpties į mėginio vaisiaus frakciją. Mėginiuose, kurių vaisiaus frakcija yra arti nulio, mozaikiškumo santykis gali turėti neigiamų verčių dėl variantiškumo mėginio vaisiaus frakcijos vertėje, naudojamoje jų skaičiavime.	slankieji duomenys	(–begal., begal.)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Kiekvienai sričiai	Trisomijos LTS įvertis apskaičiuojamas naudojant vaisiaus frakciją, gautą iš srities aprėpties, užuot iš mėginio vaisiaus frakcijos. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas didėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip netaikoma (netaikoma).	slankieji duomenys	(–begal., begal.)
region_ mosaic_llr_ monosomy	Kiekvienai sričiai	Monosomijos LTS įvertis apskaičiuojamas naudojant vaisiaus frakciją, gautą iš srities aprėpties, o ne iš mėginio vaisiaus frakcijos. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas mažėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip netaikoma (netaikoma). Ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (netirta), jei pasirenkate atlikti įprasto atrankinio sveikatos patikrinimo tipą.	slankieji duomenys	(–begal., begal.)

## Mėginio panaikinimo ataskaita

Sistema sukuria mėginių panaikinimo ataskaitą kiekvienam panaikintam mėginiui.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Panaikinto mėginio unikalus brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
priežastis	Naudotojo pateikiama mėginio panaikinimo priežastis.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operatorius	Operatoriaus, panaikinusio mėginį ar nurodžiusio, kad jis nepavykęs, naudotojo vardas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
laiko žyma	Mėginio panaikinimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma	

## Mėginio atšaukimo ataskaita

Sistema sukuria mėginių atšaukimo ataskaitą kiekvienam atšauktam mėginiui.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Atšaukto mėginio unikalus brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
priežastis	Naudotojo pateikiama priežastis, kodėl mėginys buvo atšauktas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operatorius	Operatoriaus, atšaukusio mėginį, naudotojo vardas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
laiko žyma	Mėginio atšaukimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma	

## Pakartotinio telkinio tyrimo užklauso ataskaita

Užklauso pakartotiniam telkimui ataskaitoje nurodoma, kad panaikintas telkinys gali būti pakartotinai telkiamas. Sistema sugeneruoja užklauso pakartotiniam telkimui ataskaitą, kai panaikinamos konkretaus telkinio tipo pirmosios dvi galimos sekų serijos (telkiniai).

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_type	Telkinio tipas.	išvardijimas	A   B   C   E
priežastis	Naudotojo pateikiama priežastis, kodėl buvo panaikintas ankstesnis telkinys.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
laiko žyma	Užklauso data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma	

## Procesų ataskaitos

Šiame skirsnyje pateikiama informacija apie procesų ataskaitas, kurias sukuria „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga.

### Partijos paleidimo ataskaita

Sistema generuoja partijos paleidimo ataskaitą, kai partija paleidžiama ir yra sėkmingai patikrinta prieš plazmos atskyrimą. Ataskaitą galima nusiųsti į LIMS nurodant, kad partija sukurta, ir pateikti susijusių mėginių sąrašą.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
sample_type	Mėginio brūkšninio kodo mėginio tipas.	išvardijimas	singleton (vienvaisis)   control (kontrolinis)   twin (daugiavaisis)   ntc (nėra kontrolinio mėginio šablono)
šulinėlis	Šulinėlis, susijęs su mėginiu.	tekstas	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
tyrimas	Tyrimo pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Tyrimo automatizavimo metodo versija.	tekstas	„VeriSeq“ NIPT 2 versijos tyrimas
workflow_manager_version	Darbo eigos tvarkytuvės versija, susijusi su partija.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

## Partijos panaikinimo ataskaita

Sistema generuoja partijos panaikinimo ataskaitą, kai partija panaikinama arba nėra sėkminga.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
priežastis	Naudotojo pateikiama partijos panaikinimo priežastis.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operatorius	Partiją panaikinusio operatoriaus inicialai.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
laiko žyma	Partijos panaikinimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma	

## Bibliotekos mėginių ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos mėginių ataskaitą, kai partija nepavyko ar buvo panaikinta, biblioteka sėkmingai baigta ir kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Mėginio būseną atlikus tyrimo veiksmus.	išvardijimas	pavyko   nepavyko
qc_reason	KK būsenos priežastis.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Pradinis kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlio tūris, išreikštas ml, plazmos atskyrimo metu.	slankieji duomenys	
indeksas	Su mėginiu susijęs indeksas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekos koncentracija, išreikšta pg/μl.	slankieji duomenys	
plasma_isolation_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant plazmos atskyrimą (laisvas tekstas).	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant cfDNR išskyrimą (laisvas tekstas).	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant bibliotekos paruošimą (laisvas tekstas).	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant kiekybinį įvertinimą (laisvas tekstas).	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Bibliotekos reagentų ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos reagentų ataskaitą, kai partija nepavyko ar buvo panaikinta, biblioteka sėkmingai baigta ir kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
procesas	Proceso pavadinimas formatu „PROCESS:sub-process“ (PROCESAS:antrinis procesas). Verčių parinktys: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (atskyrimas) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (išskyrimas) – setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (kiekybinis įvertinimas) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> (telkimas) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>	tekstas	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Reagento pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
partija	Reagento brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Galiojimo data gamintojo formatu.	tekstas	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operatorius	Operatoriaus naudotojo vardas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su reagentu.	ISO 8601 laiko žyma	



## Bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaitą, kai partija nepavyko ar buvo panaikinta, biblioteka sėkmingai baigta ir kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Laboratorinės įrangos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Laboratorinės įrangos brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su laboratorine įranga.	ISO 8601 laiko žyma	

## Bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaitą, kai kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Skaitinis identifikavimas.	ilgasis	
prietaisas	Kiekybinio nustatymo prietaiso pavadinimas (laisvas tekstas).	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	Determinacijos koeficientas.	slankieji duomenys	
standard_intercept	Ašinė atkarpa.	slankieji duomenys	
standard_slope	Nuokrypio kampas.	slankieji duomenys	
mediana_ccn_pg_ul	Mėginio koncentracijos mediana.	slankieji duomenys	
qc_status	Kiekybinio įvertinimo KK būseną.	išvardijimas	pavyko   nepavyko
qc_reason	Jei yra, klaidos priežasties aprašymas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su kiekybinio įvertinimu.	ISO 8601 laiko žyma	

## Bibliotekos procesų žurnalas

Sistema generuoja „Library Process Log“ (bibliotekos procesų žurnalas) pradėjus ar baigus kiekvieną partijos procesą bei kiekvienam nepavykusiam partijos procesui; nepavykus partijai ar ją panaikinus; taip pat baigus analizę (generuojama kiekvienam telkiniui).

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
procesas	Partijos proceso pavadinimas formatu „PROCESS:sub-process“ (PROCESAS:antrinis procesas). Verčių parinktys: <b>ISOLATION</b> (atskyrimas) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (išskyrimas) – setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (kiekybinis įvertinimas) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (telkimas) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	tekstas	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operatorius	Operatoriaus inicialai.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
prietaisas	Prietaiso pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pradėta	Partijos proceso pradžios data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma	
baigta	Data ir laikas, kai partijos procesas baigtas arba nepavyksta.	ISO 8601 laiko žyma	
būsena	Dabartinės partijos.	išvardijimas	completed (atlikta)   failed (nepavyko)   started (pradėta)   aborted (nutraukta)

## Telkinio ataskaita

Sistema sukuria telkinio ataskaitą sėkmingai baigus telkti biblioteką, partijai nepavykus ar ją panaikinus, jeigu įvykis atsiranda po to, kai pradeda telkti.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Su mėginiu susijęs telkinio brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Su mėginiu susijęs telkinio tipas.	išvardijimas	A   B   C   E
pooling_ volume_ul	Telkimo tūris, išreikštas µl.	slankieji duomenys	
pooling_ comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant telkimą (laisvas tekstas).	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Telkinio panaikinimo ataskaita

Sistema generuoja telkinio panaikinimo ataskaitą, kai telkinys panaikinamas.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_ barcode	Panaikinto telkinio brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
priežastis	Naudotojo pateikiama telkinio panaikinimo priežastis.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operatorius	Telkinį panaikinusio operatoriaus inicialai.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
laiko žyma	Telkinio panaikinimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma	

## Sekvenavimo ataskaita

Sistema sekoskaitos serijai sukuria sekoskaitos ataskaitą, kai sekoskaita ar jos skirtasis laikas baigėsi.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_barcode	Su sekoskaitos serija susijęs telkinio brūkšninis kodas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
prietaisas	Sekvenavimo sistemos serijos numeris.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pratekamoji kiuvetė	Su sekoskaitos serija susijusi pratekamoji kiuvetė.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
software_version	Concatenation of software application/version used to generate the data on the Sekvenavimo sistemos.	tekstas	
run_folder	Sekoskaitos serijos aplanko pavadinimas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]+\$</code>
sequencing_status	Sekoskaitos serijos būseną.	išvardijimas	completed (atlikta)   timed out (baigėsi skirtasis laikas)   failed (nepavyko)
qc_status	Sekoskaitos serijos KK būseną.	išvardijimas	pass (perėjo)   fail (neperėjo)   error (klaida)
qc_reason	KK priežastys, kodėl įvyko KK triktis. Vertės atskiriamos kabliataškiais.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
cluster_density	Klasterių tankis (kiekvienos pratekamosios kiuvetės, esančios išsklotinėse, mediana).	slankieji duomenys	
pct_q30	Bazių procentinė dalis daugiau nei Q30.	slankieji duomenys	
pct_pf	Nuskaitymų procentinė dalis, perėjusi filtrą.	slankieji duomenys	

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
fazių derinimas	Fazių derinimas.	slankieji duomenys	
išankstinis fazių derinimas	Išankstinis fazių derinimas.	slankieji duomenys	
predicted_aligned_reads	Numatyti prilyginti nuskaitymai.	ilgasis	
pradėta	Laiko žyma, susijusi su sekoskaitos pradžia.	ISO 8601 laiko žyma	
atlikta	Laiko žyma, susijusi su sekoskaitos baigimu.	ISO 8601 laiko žyma	

## Analizės trikčių ataskaita

Sistema sugeneruoja „Analysis Failure Report“ (analizės trikčių ataskaitą), kai pasiekiamas nepavykusių analizės bandymų, skirtų sekoskaitos partijai, didžiausias skaičius.

Stulpelis	Aprašymas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Telkinio brūkšninis kodas, susietas su nepavykusia analize.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pratekamoji kiuvetė	Pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas, susietas su nepavykusia analize.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Sekoskaitos serijos aplankas, susietas su nepavykusia analize.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Sekoskaitos serijos būseną, susieta su nepavykusia analize.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_]+\$
prasidėjęs	Laiko žyma, susijusi su analizės pradžia.	ISO 8601 laiko žyma	
baigtas	Laiko žyma, susijusi su nepavykusia analize.	ISO 8601 laiko žyma	

# Trikčių paieška ir šalinimas

## Įvadas

„VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos trikčių šalinimo pagalbą sudaro šios funkcijos:

- „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga ir sistemos pranešimai.
- Rekomenduojami veiksmai, kaip spręsti sistemos problemas.
- Nurodymai, kaip atlikti profilaktines ir trikčių analizes naudojant iš anksto įdiegtus bandomuosius duomenis.

## Tyrimo programinės įrangos pranešimai

Šiame skyriuje aptariami „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga pranešimai:

### Eigos pranešimai

Eigos pranešimais nurodoma įprasta tyrimo vykdymo eiga. Šie pranešimai registruojami kaip „Activities“ (veiklos), o naudotojui nereikia atlikti jokių veiksmų.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Partijos paleidimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas sukūrė naują partiją.	Veikla	Taip	Netaikoma.
Partijos biblioteka baigta	Bibliotekos paruošimas	Biblioteka paruošta esamai partijai.	Veikla	Ne	Netaikoma.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Telkinys paruoštas	Bibliotekos paruošimas	Telkinys sukurtas iš partijos.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Sekvenavimas pradėtas	Sekvenavimas	Sistema aptiko naują sekvenavimo duomenų aplanką.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Sekvenavimo KK pavyko	Sekvenavimas	Sekvenavimo serija atlikta ir sekvenavimo KK patikra pavyko.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Su telkiniu susieta sekoskaitos serija	Sekvenavimas	Sekoskaitos serija sėkmingai susieta su žinomu telkiniu.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Analizė pradėta	Analizė	Pradėta konkrečios sekvenavimo serijos analizė.	Veikla	Taip	Netaikoma.
Analizė baigta, NIPT ataskaita sukurta	Veiksmai po analizės	Analizė baigta ir ataskaitos sukurtos.	Veikla	Taip	Netaikoma.



## Panaikinimo pranešimai

Panaikinimo pranešimuose nurodomi įvykiai, atsirandantys sistemoje, kai naudotojas panaikina partiją ar telkinį naudodamas Workflow Manager (darbo eigos tvarkytuvė). Šie pranešimai registruojami kaip „Notices“ (pranešimai) bei naudotojui nereikia atlikti jokių veiksmų.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Partijos panaikinimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas panaikino partiją.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Telkinio panaikinimas – vykdomas pakartotinis telkimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas panaikino pirmąjį galimą serijos telkinį (tam tikro tipo).	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Telkinio panaikinimas – antros alikvotinės dalies naudojimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas panaikino pirmąjį galimą serijos telkinį (tam tikro tipo).	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Sekvenavimas atliktas, telkinys panaikintas	Sekvenavimas	Sekvenavimo serija atlikta, bet naudotojas panaikino telkinį.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Sekvenavimo KK pavyko – visi mėginiai yra tinkami	Sekoskaitos KK	Sekvenavimo serijos KK patikra atlikta, bet visi mėginiai netinkami.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Analizė baigta, telkinys panaikintas	Veiksmai po analizės	Analizė baigta, bet naudotojas panaikino telkinį.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.

## Ištaisomų klaidų pranešimai

Ištaisomos klaidos yra sąlygos, kurioms esant „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga gali būti atkurta, jei naudotojas vadovaujasi rekomenduojamu veiksmu. Jeigu problema išlieka, susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Ispėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Trūksta prietaiso kelio	Sekvenavimas	Sistema negali rasti ar prisijungti prie išorinio sekoskaitos aplanko.	Ispėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a></li> <li>• Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.</li> </ul>
Diske nepakanka vietos sekoskaitai atlikti	Sekvenavimas	Sistema aptiko naują sekoskaitos duomenų aplanką, tačiau apskaičiuota, jog diske nepakanka vietos duomenims.	Ispėjimas	Taip	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>2. Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> </ol>

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Netinkamas sekoskaitos serijos aplankas	Sekvenavimas	Sekoskaitos serijos aplankui naudojami netinkami simboliai.	Įspėjimas	Taip	Sekoskaitos serijos aplankas buvo netinkamai pervadintas. Pervadinkite seriją tinkamu pavadinimu.
Sekoskaita pradėta, tačiau trūksta telkinio brūkšninio kodo failo	Sekvenavimas	Pradėjus sekoskaitą programinė įranga per 30 minučių neaptiko failo, kuriame būtų telkinio brūkšninis kodas.	Įspėjimas	Taip	Galima prietaiso ar NAS triktis. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją ir tinklo ryšį. Sistema tebeieškos telkinio brūkšninio kodo failo, kol nepasibaigs sekoskaita.
Negalima patvirtinti sekoskaitos serijos baigimo	Sekvenavimas	Programinei įrangai nepavyko nuskaityti serijos baigimo būsenos failo sekoskaitos aplanke.	Įspėjimas	Taip	Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Trūksta mėginio atributų	Veiksmai prieš analizę	Programinė įranga nerado kai kurių mėginių tipų, lytinių chromosomų parinkties ar atrankinio sveikatos patikrinimo tipo apibrėžties.	Pranešimas	Taip	Vienas ar daugiau atributų nebuvo pateikti nurodytam mėginiui. Į „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) įveskite trūkstamus mėginio atributus arba panaikinkite mėginį, kad programinė įranga galėtų tęsti darbą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Ispėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nepavyko sugeneruoti mėginių lapo	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko sugeneruoti mėginių lapo.	Ispėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros). Jeigu vietos mažai, išvalykite diską arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>Jeigu naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.</li> </ul>

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Negalima patikrinti laisvos disko vietos	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko patikrinti laisvos disko vietos.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros) Veiksmo ID <a href="#">2 psl. 99</a>.</li> <li>• Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.</li> </ul>
Diske nepakanka vietos analizei atlikti	Veiksmai prieš analizę	Programinė įranga nustatė, kad diske nepakanka vietos pradėti naują analizės seriją.	Įspėjimas	Taip	<p>Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros) Veiksmo ID <a href="#">3 psl. 100</a>.</p>
Nepavyksta paleisti analizės komandų grandinės	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko pradėti analizės serijos atitinkamam sekoskaitos aplankui.	Įspėjimas	Taip	<p>Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.</p>

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nebuvo suteikta sekoskaitos aplanko skaitymo / rašymo teisė	Veiksmai prieš analizę	Programinės įrangos bandymas, kuriuo tikrinama skaitymo / rašymo teisė į sekoskaitos serijos aplanką, nesėkmingas.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>• Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.</li> </ul>
Analizė nepavyko – bandykite dar kartą	Analizė	Analizė nepavyko. Bandoma dar kartą.	Pranešimas	Taip	Nėra
Jau sukurta rezultatų ataskaita	Sistema	Programinė įranga nustatė, kad esamam telkinio tipui NIPT ataskaita jau sukurta.	Veikla	Taip	Nėra

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nepavyksta pristatyti pranešimų el. paštu	Sistema	Sistemai nepavyksta pristatyti pranešimų el. paštu.	Įspėjimas	NA (netaikoma)	<p>1. Patikrinkite sistemoje nustatytą el. pašto konfigūracijos validumą. Žr. <a href="#">Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas psl. 34</a> (sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas).</p> <p>2. Išsiųskite bandomąjį el. laišką. Žr. <a href="#">Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas psl. 34</a> (sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas).</p> <p>3. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.</p>
Aptiktas laiko nuokrypis	Bibliotekos paruošimas	Programinė įranga nustatė daugiau nei 1 minutės laiko nuokrypį tarp Workflow Manager (darbo eigos tvarkytuvė) pateikiamos laiko žymos ir serverio vietinio laiko.	Įspėjimas	Ne	<p>1. Patikrinkite vietos laiką darbo eigos tvarkyklėje, kompiuteryje.</p> <p>2. Patikrinkite vietinio serverio vietos laiką, rodomą žiniatinklio naudotojo sąsajoje (kortelėje „Server Status“ (serverio būseną)).</p>

## Neištaisomų klaidų pranešimai

Neištaisomos klaidos yra sąlygos, kurios pasiekia galutinę būseną, kai jokiais veiksmais negalima pasiekti, kad tyrimas toliau būtų vykdomas.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Partijos triktis	Bibliotekos paruošimas	Partijos KK nepavyko.	Pranešimas	Taip	Paleiskite iš naujo bibliotekos plokštelių nustatymą.
Ataskaitos kūrimo triktis	Ataskaitų kūrimas	Sistemai nepavyko sukurti ataskaitos.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros). Jeigu vietos mažai, išvalykite diską arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės pagalbos skyriumi.</li> </ul>



Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nepavyko išnagrinėti serijos parametrų failo	Sekvenavimas	Sistemai nepavyko atverti / išnagrinėti failo „RunParameters.xml“.	Įspėjimas	Taip	Failas „RunParameters.xml“ sugadintas. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekvenavimą.
Neatpažinti serijos parametrai	Sekvenavimas	Programinė įranga nuskaito serijos parametrus, kurie nedera.	Įspėjimas	Taip	Programinei įrangai nepavyko atkurti sekvenavimo serijos parametrų struktūros iš prietaiso konfigūracijos failo. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekvenavimą.
Netinkami paleidimo parametrai	Sekvenavimas	Programinė įranga nuskaito reikiamus serijos parametrus, kurie nedera su tyrimu.	Įspėjimas	Taip	Programinės įrangos suderinamumo patikra nepavyko. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekvenavimą.
Nerastas telkinio brūkšninis kodas	Sekvenavimas	Programinei įrangai nepavyko susieti sekvenavimo serijos pratekamosios kiuvetės su žinomo telkinio brūkšniniu kodu.	Įspėjimas	Taip	Galima neteisinga telkinio brūkšninio kodo įvestis. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Sekoskaita baigta, tačiau trūksta telkinio brūkšninio kodo failo	Sekvenavimas	Sekoskaitos serija atlikta, bet nepavyko rasti failo, kuriame būtų telkinio brūkšninis kodas.	Įspėjimas	Taip	Galima Sekvenavimo sistemos triktis. Dėl pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės pagalbos skyrių.
Nepavyksta nuskaityti telkinio brūkšninio kodo failo	Sekvenavimas	Failas, kuriame yra telkinio brūkšninis kodas, sugadintas.	Įspėjimas	Taip	Galima Sekvenavimo sistemos arba tinklo triktis. Dėl pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės pagalbos skyrių.
Telkinio brūkšninio kodo failo neatitiktis	Sekvenavimas	Aptiktas telkinio brūkšninis kodas nurodo kitą pratekamosios kiuvetės ID nei susieto su sekoskaitos serija.	Įspėjimas	Taip	Galima Sekvenavimo sistemos triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės pagalbos skyrių.
Sekvenavimo skirtasis laikas baigėsi	Sekvenavimas	Sekvenavimo serija neatlikta per nurodytą skirtąjį laiką.	Įspėjimas	Taip	Patikrinkite Sekvenavimo sistemos ir tinklo ryšį. Iš naujo atlikite telkinio sekvenavimą.
Sekvenavimo KK failų kūrimas nepavyko	Sekoskaitos KK	Sekvenavimo serija atlikta, bet vidinių operacijų KK failai yra sugadinti.	Įspėjimas	Taip	Patikrinkite Sekvenavimo sistemos ir tinklo ryšį. Iš naujo atlikite telkinio sekvenavimą.
Sekvenavimo KK nepavyko	Sekoskaitos KK	Sekvenavimo serija atlikta ir sekvenavimo KK patikra nepereita.	Pranešimas	Taip	Iš naujo atlikite telkinio sekvenavimą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nepavyko atlikti analizės išbandžius maksimalų bandymų skaičių.	Analizė	Nepavyko visi analizės bandymai. Nebus kartojama.	Įspėjimas	Taip	Iš naujo atlikite antrojo telkinio sekvenavimą.
Nepavyko analizės apdorojimas jai pasibaigus	Veiksmai po analizės	Programinei įrangai nepavyko vykdyti analizės rezultatų apdorojimo jai pasibaigus.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Jeigu naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>• Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės pagalbos skyriumi.</li> </ul>
Analizės nusiuntimas nesėkmingas	Veiksmai po analizės	Programinei įrangai nepavyko nusiųsti analizės rezultatų į duomenų bazę.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Jeigu naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. <a href="#">Rekomenduojamų veiksmų procedūros psl. 99</a> (rekomenduojamų veiksmų procedūros).</li> <li>• Galima aparatinės įrangos triktis. Perkraukite serverį. Jeigu problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės pagalbos skyriumi.</li> </ul>

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Aptiktas plokštelės lygio užteršimas	Veiksmai po analizės	Buvo aptikta Y chromosoma visuose mėginiuose, kurie perėjo KK telkinyje.	Įspėjimas	Taip	Paleiskite iš naujo bibliotekos plokštelių nustatymą.

## Rekomenduojamų veiksmų procedūros

Veiksmo ID	Rekomenduojamas veiksmas	Veiksmai
1	Tinklo ryšio tikrinimas	<p>Įsitikinkite, kad nuotolinė saugojimo NAS ir vietinis kompiuteris yra tame pačiame tinkle.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. „Windows“ komandų eilutėje (cmd), įveskite šią komandą: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b>                      Jei naudojate NAS, taip pat patikrinkite ryšį su NAS.</li> <li>2. Įsitikinkite, ar nėra prarastų paketų.                      Jei yra prarastų paketų, susisiekite su IT administratoriumi.</li> <li>3. Išbandykite ryšį taip:                             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Prisijungimas prie vietinio serverio žiniatinklio naudotojo sąsajos.</li> <li>b. Valdymo skydelio meniu pasirinkite <b>Folder</b> (aplankas).</li> <li>c. Pasirinkite <b>Test</b> (bandymas) ir nurodykite, ar bandymas yra sėkmingas. Jeigu bandymas nepavyko, žr. skyrių <a href="#">Bendrai naudojamos tinklo atmintinės redagavimas psl. 31</a>, kad visos nuostatos sukonfigūruotos teisingai.</li> </ol> </li> </ol>
2	Laisvos disko vietos tikrinimas	<p>Įsitikinkite, kad „Windows“ kompiuteris prijungtas prie vietinio serverio įvesties aplanko. Daugiau informacijos žr. <a href="#">Serverio atmintinių susiejimas psl. 42</a> (serverio atmintinių susiejimas).</p> <p>Dešiniu pelės klavišu spustelėkite ant atmintinės, kuri susieta su įvesties aplanku. Pasirinkite <b>Properties</b> (ypatybės) ir peržiūrėkite laisvos vietos informaciją.</p>

Veiksmo ID	Rekomenduojamas veiksmas	Veiksmai
3	Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas	<p>„Illumina“ rekomenduoja periodiškai kurti duomenų kopijas ir (arba) laikyti sekvenavimo duomenis serveryje. Daugiau informacijos žr. <a href="#">Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas psl. 31</a> (bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas).</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Jeigu duomenys laikomi vietoje, Vietinis serveris:<ul style="list-style-type: none"><li>Įsitikinkite, kad „Windows“ kompiuteris prijungtas prie vietinio serverio įvesties aplanko. Daugiau informacijos žr. <a href="#">Serverio atmintinių susiejimas psl. 42</a> (serverio atmintinių susiejimas).</li><li>a. Dukart spustelėkite įvesties aplanką ir įveskite kredencialus, kad į jį patektumėte.</li><li>b. Sekvenavimo serijų duomenys pateikiami su aplankų pavadinimais, sutampančiais su sekvenavimo serijų pavadinimais.</li><li>c. Šalinkite arba kurkite atsargines apdorotų sekvenavimo aplankų kopijas.</li></ul></li><li>2. Patikrinkite duomenis, laikomus nuotolinėje NAS.<ul style="list-style-type: none"><li>Įsitikinkite, kad nuotolinė saugojimo NAS ir vietinis kompiuteris yra tame pačiame tinkle.</li><li>Gaukite prieigą prie aplanko, esančio nuotolinėje atmintinėje. Būtina gauti iš IT administratoriaus prieigos kredencialus.</li><li>a. Sekoskaitos serijos duomenys pateikiami su aplankų pavadinimais, sutampančiais su sekoskaitos serijų pavadinimais.</li><li>b. Šalinkite arba kurkite atsargines apdorotų sekvenavimo aplankų kopijas.</li></ul></li></ol>

## Sistemos klaidos

Klaida	Rekomenduojamas veiksmas
Programinė įranga nepasileidžia.	Jeigu aptinkama klaidų paleidžiant „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą, rodoma visų klaidų suvestinė vietoj seanso pradžios ekrano. Kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių, kad pranešumėte apie nurodytas klaidas.
Reikia atkurti duomenų bazę.	Jeigu reikia atkurti duomenų bazės atsarginę kopiją, kreipkitės į „Illumina“ vietinį techninės priežiūros inžinierių.
Aptiktas sistemos paklaidos didėjimas.	Kai nustatomas sistemos paklaidos didėjimas, „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga nebeapdoroja ryšio iš kitų sistemos komponentų. Administratorius gali atkurti sistemos įprastą veikimą tada, kai jos būseną pakito į paklaidos aptikimo būseną.
RAID valdiklio pavojaus signalas aktyvinamas.	Administratorius „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga Valdymo skydelio kortelėje „Server Status“ (serverio būseną) gali pasirinkti mygtuką <b>Server alarm</b> (serverio pavojaus signalas) nutildyti RAID valdiklio pavojaus signalą. Jeigu paspaudėte šį mygtuką, kreipkitės į „Illumina“ techninės pagalbos skyrių dėl papildomos pagalbos.

## Duomenų apdorojimo bandymai

Vietiniame serveryje iš anksto įdiegti duomenų rinkiniai įgalina serverio ir analizės modulio veikimo tikrinimą.

### Serverio tikrinimas

Šiuo bandymu sužadinama sekoskaitos serija, kai tuo pačiu metu vykdomas analizės rezultatų generavimas, iš tikrųjų nepaleidžiant analizės komandų grandinės. Vykdykite šį bandymą norėdami įsitikinti, kad Vietinis serveris veikia teisingai ir kad ataskaitos ir pranešimai el. paštu kuriami. Trukmė: maždaug 3–4 minutės.

#### Procedūra

1. Atverkite įrengtą įvesties katalogą, tada atverkite aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).
2. Padarykite vieno aplanko iš toliau nurodytųjų kopiją, esančių aplanke „TestingData“ (bandomieji duomenys):
  - „NextSeq“ duomenims: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - „NextSeqDx“ duomenims: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.

3. Pervadinkite kopiją į aplanko pavadinimą su priesaga „\_XXX“. „\_XXX“ atitinka nuoseklųjį bandomosios serijos skaičių. Pavyzdžiui, jei „\_002“ aplanke jau yra, pervadinkite naują kopiją į „\_003“.
4. Perkelkite pervadintą aplanką į įvesties aplanką.
5. Palaukite 3–5 min, kol serija pasibaigs. Įsitikinkite, kad gavote toliau nurodytus pranešimus el. paštu.
  - a. Pradėta sekoskaitos serijos analizė
  - b. Sukurta NIPT ataskaita sekvenavimo serijai
6. Susiekite ataskaitas su sekvenavimo pavadinimu, priskirtu aplankui.
7. Išvesties aplanke atverkite aplanką TestData\_NS\_CopyWorkflow arba TestData\_NDx\_CopyWorkflow ir patikrinkite, ar yra toliau nurodytos ataskaitos.
  - „NextSeq“: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_H5KGJBGX9\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - „NextSeqDx“: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.Numatytas failo dydis – maždaug 7,1 Kb.
8. Perkelkite bandomąją sekoskaitos seriją atgal į aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys). Tokiu būdu galima lengviau valdyti sekoskaitos tikrinimo vykdymų skaičių.

**PASTABA** Galite senų tyrimo failų kopijas šalinti, kad atlaisvintumėte vietas.

## Visos analizės bandomųjų duomenų paleidimas

Šiuo bandymu vykdoma visa analizės serija. Paleiskite šį bandymą, jei serveriui nepavyksta apdoroti / analizuoti duomenų ar baigiasi skirtasis laikas. Trukmė: apie 4–5 valandas.

### Procedūra

1. Atverkite įrengtą įvesties katalogą, tada atverkite aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).
2. Pervadinkite toliau nurodomą failą pridėdami „\_000“ priesagą: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun.  
Pridėjus priesagą galima sukurti unikalių kiekvienos sekoskaitos serijos pavadinimų. Jei serija jau turi priesagą, pervadinkite aplanką padidindami priesagos skaitinę vertę 1 skaitmeniu.
3. Perkelkite pervadintą aplanką į įvesties aplanką.
4. Laukite 4–5 valandas, kol analizė baigsis. Įsitikinkite, kad gavote toliau nurodytus pranešimus el. paštu.
  - a. Pradėta sekoskaitos serijos analizė.
  - b. Sukurta NIPT ataskaita sekvenavimo serijai.
5. Susiekite ataskaitas su sekvenavimo pavadinimu, priskirtu aplankui.



6. Išvesties aplanke atverkite aplanką TestData\_NDx\_FullRun ir patikrinkite, ar yra toliau nurodytos ataskaitos. TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Numatytas failo dydis – maždaug 7,1 Kb.
7. Perkelkite bandomąją sekoskaitos seriją atgal į aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).

## Ištekliai ir literatūra

Toliau nurodytus dokumentus galite atsisiųsti iš „Illumina“ svetainės.

Ištekliai	Aprašymas
„VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakuotės lapelis (dokumento Nr. 1000000078751)	Jame pateikiamas gaminio aprašymas ir numatytoji paskirtis bei naudojimo instrukcijos ir trikčių šalinimo procedūros.
Microlab® „STAR Line“ Operatoriaus vadovas, Hamilton Doc ID 624668	Jame pateikiama „Hamilton Mircolab STAR“ automatizuoto skysčio apdorojimo prietaiso eksploatacijos ir techninės priežiūros informacija ir techninės specifikacijos.

Apsilankykite „VeriSeq“ NIPT tirpalo 2 versijos [palaikymo puslapiuose](#), Illumina svetainėje, kur rasite dokumentus, programinę įrangą, nuotolinius mokymus ir dažniausiai užduodamus klausimus.

## Akronimai

Akronimas	Apibrėžtis
BCL	Bazių priskyrimo failas
CE-IVD	Europos Sąjungos atitikties žymėjimas <i>in vitro</i> diagnostikos gaminiui.
cfDNA (cfDNR)	Ekstraląstelinė vaisiaus DNR
DNR	Deoksiribonukleorūgštis
DNS	Sričių vardų sistema
FASTQ	Tekstu paremtas failo formatas laikyti sekvenavimo prietaisų išvestį.
FF	Vaisiaus frakcija
FIFO	Eiliškumo taisyklė (pirmas pradėtas – pirmas baigtas)
iFACT	Individualizuotas vaisiaus aneuploidijų pasiklivimo testas
IP	Interneto protokolas
LIMS	Laboratorijos informacijos valdymo sistema
LLR (LTS)	Logaritminio tikėtinumo santykis
MAC	Kreipimosi į aplinką valdymas
NAS	Prie tinklo prijungta atmintinė
NES	Nepašalintos vietos

Akronimas	Apibrėžtis
NGS	Naujos kartos sekoskaita
NIPT	Neinvazinis prenatalinis tyrimas
NTC	Nėra kontrolinio mėginio šablono
NTP	Tinklo laiko protokolas
PF	Praleidimas per filtrą
KK	Kokybės kontrolė
Reguliarusis reiškinys	Reguliarusis reiškinys. Simbolių seka, kurią gali naudoti eilučių sutapdinimo algoritmai duomenims tikrinti.
SCA	Lytinių chromosomų aneuploidija
SDS	Saugos duomenų lapai
SHA1	Saugiosios maišos algoritmas SHA-1
SSL	Saugiųjų sujungimų lygmuo

## Techninė pagalba

Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės pagalbos skyrių.

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

**svetainė:**

**El. paštas:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

**Saugos duomenų lapai (SDS)** – galite rasti „Illumina“ interneto svetainėje [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

**Produkto dokumentacija** – galite atsisiųsti iš interneto svetainės [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



„Illumina“, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 JAV  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (ne Šiaurės Amerikoje)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797



EC REP



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

**Užsakovas Australijoje**

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

NAUDOTI IN VITRO DIAGNOSTIKAI.

© 2025 „Illumina, Inc.“. Visos teisės saugomos.

illumina®