

illumina®

„VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versija

Programinės įrangos vadovas

„ILLUMINA“ NUOSAVYBĖ

Dokumento Nr. 1000000067940 v08 LIT

2023 m. birželis

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. 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 kitu tikslu. Šis dokumentas ir jo turinys negali būti naudojami ar platinami jokių kitu tikslu ir (arba) kitaip negali būti pateikiami, atskleidžiami ar atkuriami kokiu nors būdu be išankstinio rašytinio „Illumina“ sutikimo. „Illumina“ šiuo dokumentu neperduoda jokios trečiosios šalies licencijos pagal jos patentą, prekės ženklą, autorių teises, bendras teises nei panašių teisių.

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 šio dokumento turinys turi būti išsamiai perskaitytas ir suprastas.

JEI NEBUS PERSKAITYTOS VISOS ČIA PATEIKTOS INSTRUKCIJOS IR JOMIS NEBUS AIŠKIAI 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.

© 2023 m. „Illumina, Inc.“. Visos teisės saugomos.

Visi prekių ženklai priklauso „Illumina, Inc.“ ar kitiems atitinkamiems savininkams. Daugiau informacijos apie prekių ženklus žr. www.illumina.com/company/legal.html.

Keitimo istorija

Dokumentas	Data	Keitimo aprašas
Dokumento Nr. 1000000067940 v08	2023 m. birželis	Hibridinių partijų mėginių lapų aprašymai pašalinti, kad būtų suderinta su programinės įrangos funkcijomis.
Dokumento Nr. 1000000067940 v07	Vasaris 2023	<p>Modifikuotos serverio konfigūracijos parinktys, kad būtų padidinta sauga. Kad būtų pakeistas automatizavimo slaptažodis ML-STAR , reikia, kad vietoje apsilankytų „Illumina“ vietinis techninės priežiūros personalas.</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. Iš serverio konfigūravimo instrukcijų pašalinta nuoroda į „Network Password“ (tinklo slaptažodžio) lauką.</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 ar duplikacijas.</p> <p>Prie rezultatų, pranešimų ir ataskaitų pridėtas tipas ir reguliariojo reiškinių stulpelis.</p> <p>Dėl aiškumo atnaujinta teksto redakcija visame dokumente.</p>
Dokumento Nr. 1000000067940 v06	2021 m. rugpjūtis	Atnaujintas įgaliojimo atstovo ES adresas.

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

Dokumentas	Data	Keitimo aprašas
Dokumento Nr. 1000000067940 v03	2019 m. spalio mėn.	<ul style="list-style-type: none"> • 2 versijos „VeriSeq“ vietiniam serveriui pridėtas skyrius „Aplinkosaugos reikalavimai“. • Atnaujinta lytinių chromosomų anomalijų rezultatų pateiktis skyriaus „Rezultatai ir pranešimų ataskaitos“ B priede, kad sutaptų su pateiktimi NIPT ataskaitoje.
Dokumento Nr. 1000000067940 v02	Balandžio mėn. 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	Pirmoji laida skirta tik vidiniam naudojimui

Turinys

Keitimo istorija	iii
„VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versija	1
Įvadas	1
Sistemos architektūra	2
„VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė	4
Įvadas	4
„VeriSeq“ NIPT metodas	4
„VeriSeq“ NIPT partijų tvarkyklė	5
Mėginių lapo įvestis	6
Mėginio, partijos ir telkinio panaikinimas	9
Mėginių lapo nusiuntimas	11
Mėginio atšaukimas	11
„VeriSeq“ NIPT techninė priežiūra	12
„VeriSeq“ NIPT techninės priežiūros paleidimas	12
Naujos kartos sekvenatorius	16
Įvadas	16
Sekoskaitos telkinys	16
Duomenų atmintinės integravimas	16
Analizės pralaidumo aprėptis	17
Tinklo duomenų srauto apribojimai	17
„VeriSeq“ NIPT vietinio paleidimo tvarkytuvė	17
2 v. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga	19

Įvadas	19
„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos komponentai	19
„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos užduotys	21
Sekoskaitos doroklė	23
Komandų grandinės analizės doroklė	24
Žiniatinklio naudotojo sąsaja	24
Galutinio naudotojo licencijos sutartis	25
Žiniatinklio naudotojo sąsajos konfigūravimas	25
Prisijungimas prie žiniatinklio naudotojo sąsajos	26
Ataskaitų sritis	27
Naudotojų valdymas	28
Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas	30
Tinklo ir sertifikato nuostatų konfigūravimas	31
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	38
Vaisiaus frakcijos įverčiai	38
Statistiniai duomenys, naudojami galutiniam įvertinimui	39
Analizės KK	39
NTC mėginių KK	40
„VeriSeq“ vietinio serverio 2 versija	40
Vietinis diskas	40
Vietinė duomenų bazė	41
Archyvo duomenys	42
Serverio atmintinių susiejimas	42
Serverio įkėlimas iš naujo	43
Serverio stabdymas	43
Atkūrimas po netikėto išjungimo	44
Aplinkos reikalavimai	44
Kokybės kontrolės metrika	45

Kiekybinio įvertinimo KK metrika ir ribos	45
Sekoskaitos KK metrika ir ribos	46
Sistemos ataskaitos	48
Įvadas	48
Išvesties failai	48
Ataskaitų failo struktūra	48
Sistemos ataskaitų suvestinė	50
„Report Generation Events“ (ataskaitų generavimo įvykiai)	52
Rezultatai ir pranešimų ataskaitos	55
„NIPT Report“ (NIPT ataskaita)	55
„Supplementary Report“ (papildoma ataskaita)	65
Sample Invalidation Report (telkinio panaikinimo ataskaita)	72
Mėginio atšaukimo ataskaita	72
Pool Retest Request Report (pakartotinio telkinio tyrimo užklauso ataskaita)	73
Procesų ataskaitos	73
Batch Initiation Report (partijos paleidimo ataskaita)	73
„Batch Invalidation Report“ (partijos panaikinimo ataskaita)	74
Library Sample Report (bibliotekos mėginių ataskaita)	75
Library Reagent Report (bibliotekos reagentų ataskaita)	76
Library Labware Report (bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita)	77
„Library Quant Report“ (bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita)	78
Library Process Log (bibliotekos procesų žurnalas)	79
Pool Report (telkinio ataskaita)	80
Pool Invalidation Report (telkinio panaikinimo ataskaita)	80
Sekoskaitos ataskaita	81
Analysis Failure Report (analizės trikčių ataskaita)	82
Trikčių šalinimas	83
Įvadas	83
Tyrimo programinės įrangos pranešimai	83
Eigos pranešimai	83

Panaikinimo pranešimai	85
Ištaisomų klaidų pranešimai	86
Neištaisomų klaidų pranešimai	91
Rekomenduojamų veiksmų procedūros	95
Sistemos klaidos	97
Duomenų apdorojimo bandymai	97
Serverio tikrinimas	97
Visos analizės bandomųjų duomenų paleidimas	98
Ištekliai ir literatūra	100
Akronimai	100
Techninė pagalba	101

„VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versija

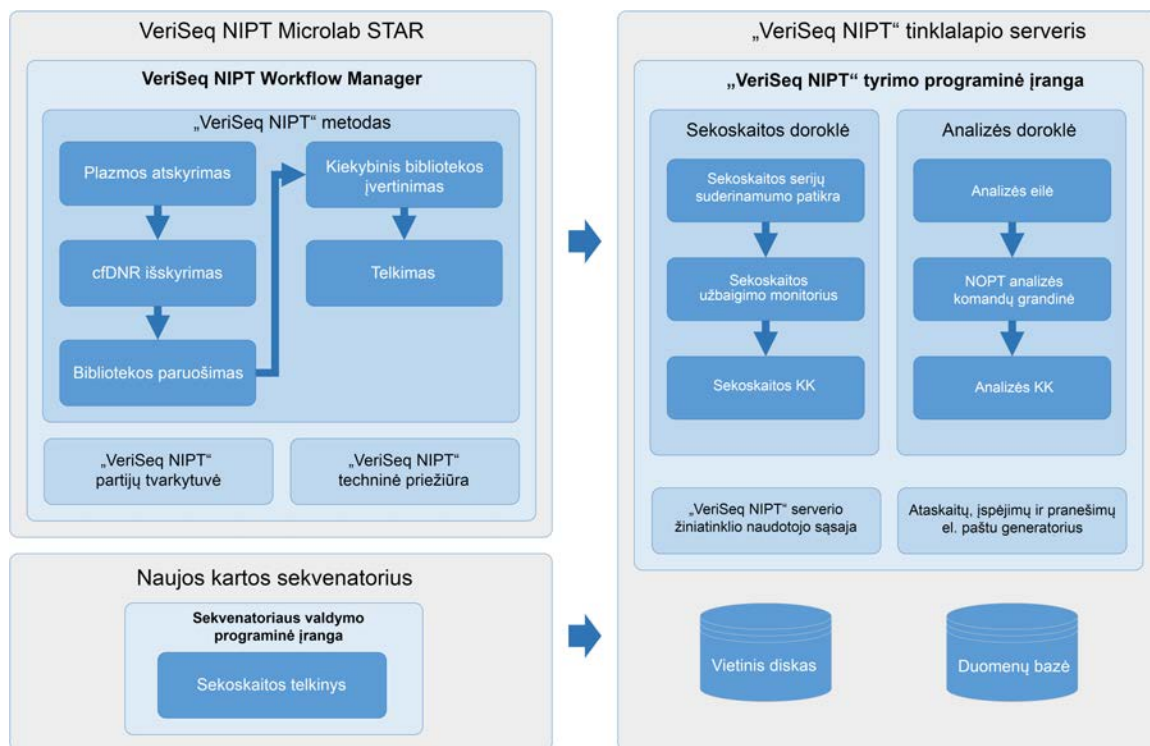
Įvadas

2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimas yra *in vitro* diagnostikos tyrimas, naudojamas kaip sekoskaita-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. Galimi du patikros tyrimai: pagrindinės patikros ir viso genomo patikros. 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 gaminytis neturi būti naudojamas kaip vienintelė priemonė nustatant diagnozę ar priimant kitus sprendimus dėl nėštumo eigos.

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

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – automatizuotas skysčio apdorojimo prietaisas, naudojantis „VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklę ir „VeriSeq“ NIPT mėginių paruošimo rinkinius, skirtus paruošti ir sekėti bibliotekos mėginius. ML STAR naudoja „VeriSeq“ NIPT tyrimo 2 versijos programinę įrangą, kad paruoštų mėginius, skirtus analizavimui, pagal naudojimo instrukcijas, pateiktas „VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakuotės lapelį (dokumento Nr. 1000000078751).
- **NextGeneration Sequencer (NGS)** (naujos kartos sekoskaitos (NKS) instrumentas – viso genomo sekoskaitos prietaisas, kuriuo galima atlikti prietaisų sankaupos generavimą ir sekoskaitą. Valdymo programinė įranga pateikia veiksmų, kaip nustatyti sekoskaitos seriją, ir vykdo visų kvantifikuotos bibliotekos telkinio mėginių sekoskaitos nuskaitymus.
- **VeriSeq Onsite Server v2** (2 versijos „VeriSeq“ vietinis serveris) – serveris, priglombantis 2 versijos „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinę įrangą ir laikantis duomenis, skirtus analizuoti suporuotus pagal galą sekoskaitos duomenis. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga nuolat stebi ir analizuoja sekoskaitos duomenis ir teikia mėginių rezultatus, procesų rezultatus ir pranešimus.

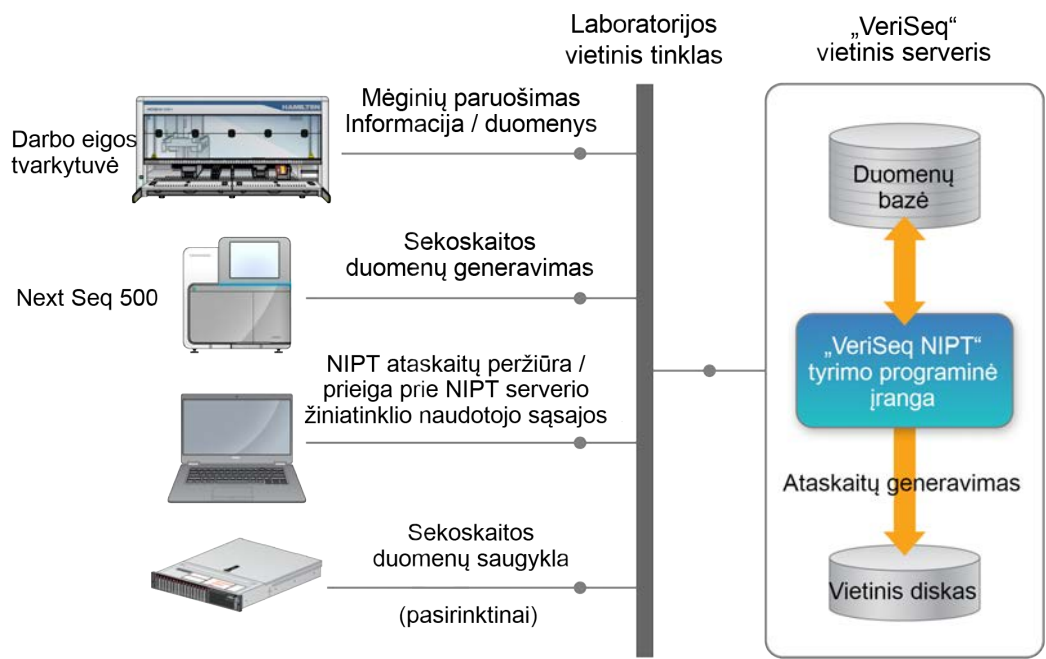
1 pav. 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo komponentai



Sistemos architektūra

2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimui 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 pav. 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo architektūros apžvalga



„VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė

Įvadas

„VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė įdiegiama į „ML STAR“ ir teikia paprastą naudoti ir intuityvią grafinę naudotojo sąsają, kuri automatiškai atlieka kraujo mėginių paruošimą pagal 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimą. „VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė palaiko duomenų ryšį su 2 versijos „VeriSeq“ vietiniu serveriu duomenų apdorojimo, saugojimo, mėginių sekimo ir darbo eigos logikos vykdymo tikslais.

„VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė suteikia prieigą prie šių skirtingų programinės įrangos modulių, dar vadinamų metodais.

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

„VeriSeq“ NIPT metodas

„VeriSeq“ NIPT metodu valdomas „ML STAR“ automatizuotas mėginių apdorojimas, atliekant toliau išvardytus veiksmus.

- **Plasma Isolation** (plazmos atskyrimas)— perkelia 1 ml atskirtos plazmos iš kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlio. Proceso 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 sekoskaitai. Bibliotekose yra unikalių indeksų kiekvienam partijos mėginiui.
- **Library Quantification** (bibliotekos kiekybinis įvertinimas)— nustatoma cfDNR koncentracija naudojant interkalijuojamą 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)— sekoskaitai sujungia bibliotekas į vientisus telkinius. Sistema naudoja anksčiau nustatytas koncentracijas, kad apskaičiuotų tinkamus perkėlimo tūrius kiekvienam sekvenatoriui paruošto telkinio mėginiui.

„VeriSeq“ NIPT partijų tvarkyklė

„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. skyriuje „VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (document # 1000000078751) (2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo įdėtiniame informaciniame lapelyje (dokumento Nr. 1000000078751)).

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

Objektas	Aprašas
Mėginys	1 ml plazmos vienkartinio paėmimo iš vieno kraujo mėginio mėgintuvėlio rezultatas. 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	Aprašas
Panaikinimas	Mėginys	Mėginio panaikinimas	Mėginys, naudotojo pažymėtas kaip nebetinkamas apdorojimo procesui. Panaikintiems mėginiams nenurodomas tyrimo rezultatas. Pavyzdys: 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. Pavyzdys: 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. Pavyzdys: Visas telkinio tūris, naudojamas dviem nepavykusiems sekoskaitos bandymams.

Veiksmas	Objektas	Sugeneruota ataskaita	Aprašas
KK triktis	Mėginys	Mėginio panaikinimas	2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimas automatiškai pažymi mėginį kaip netinkamą, jei jis nepereina kokybės kontrolės (KK) metrikos, ar dėl sistemos aptiktos skysčio apdorojimo trikties.
	Partija	Partijos panaikinimas	2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimas automatiškai pažymėjo visą partiją kaip netinkamą. Pavyzdys: Sistemos triktis skysčio apdorojimo metu.
Atšaukimas	Mėginys	Mėginio atšaukimas	Laboratorijos vadovybė pažymėjo mėginį kaip panaikintą. 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"> • Taip—mėginio lytis generuojama. • Ne—mėginio lytis negeneruojama • SCA—ataskaitoje pateikiamos tik lytinių chromosomų aneuploidijos.
	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	Aprašas
batch_name	Eilutė / tuščia	Būtinai	Jame nurodomas mėginio partijos pavadinimas. Turi sutapti su partijos pavadinimu, įvestu į priskyrimo metodą darbo eigos tvarkyklėje, 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	Būtinai	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	Būtinai	Nurodo analizei skirto mėginio tipą. Leidžiamos vertės yra „Singleton“ (vienvaisis nėštumas), „Twin“ (daugiavaisis nėštumas), „Control“ (kontrolinis) ir „NTC“ (be kontrolinio mėginio šablono).
sex_chromosomes	Eilutė	Būtinai	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	Aprašas
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. Į nusiųstus per plazmos atskyrimą mėginius gali įeiti visas mėginių sąrašas arba mėginių poaibis. 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 mėginiais.

Pasirinkite vieną iš šių mėginių lapų naudojimo strategijų:

- Numatytosios partijos (LIMS sukurtos partijos)
- Ad hoc partijos („VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkykle sukurtos partijos)

Numatytosios partijos

Galite naudoti LIMS, kad sukurtumėte partijas iki prasidedant mėginių apdorojimui. Numatytųjų partijų visi mėginiai jau yra susieti su partija prieš juos 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 tvarkyklė 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.
- Vykstant telkimo procesui mėginių duomenys turi būti nusiųsti.

Mėginio atributų redagavimas

Prieš pradėdami sekoskaitos 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 10 psl.](#)
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 ar mėginio telkinį. Panaikinus mėginį, partiją ar telkinį, jie toliau neapdorjami.

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 tvarkytuvę) norėdami panaikinti šiuos dalykus:

- mėginį;
- partiją prieš pasibaigiant telkimo veiksmui;
- mėginio telkinį, įvykdžius telkimo veiksmą ir prieš generuojant bandymo ataskaitą.

PASTABA Prieš paleisdami „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvę), išeikite 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).
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 nepavykusiu mėginiu.
4. Įsitikinkite, kad rodomas reikiamas mėginys, ir pasirinkite **Invalidate Sample** (panaikinti mėginį).

- Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti).
Partijos plokštelių schemeje 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 tvarkyklė).
- 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 pageidaujama mėginių lapą, tada pasirinkite **OK** (gerai).

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

Mėginio atšaukimas

- Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- 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 darbo eigos tvarkyklei konfigūruoti bei patikrinti. 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.

Pasiekite „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 darbo eigos tvarkyklę.

Atskiri bandymai

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

Sistemos tikrinimas	Aprašas
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.

Sistemos tikrinimas	Aprašas
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. Jei būsite paprašyti pateikti sistemos pėdsakų žurnalus, sugeneruotus 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 darbo eigos tvarkyklę bei kitas tyrimo nuostatas.

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

Serverio konfigūravimas

Jei pasikeitė 2 versijos „VeriSeq“ vietinio serverio adresas, nukreipkite darbo eigos tvarkyklę naujuoju adresu:

1. Meniu „Services Tools“ (techninės priežiūros įrankiai) pasirinkite **Server Configuration** (serverio konfigūravimas).
2. URL atnaujinkite nurodydami naująjį vietinio serverio adresą.
3. Pasirinkite **Test Connection** (tikrinti ryšį), kad nusiųstumėte bandomąjį pranešimą. Jei pranešimas negautas, susisieki 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 tvarkytuvas, saugiųjų lizdų lygmens (SSL) sertifikatą. Pasiekite „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinę įrangą (2 versijos) šiame kompiuteryje ir žr. [Sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas 33 psl.](#)

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 tolesnė eiga parametrų vertes.

- **Target Library Concentration** (tikslinės bibliotekos koncentracija) – nustato numatytąją bibliotekų koncentracijos vertę sekvenavimo priemonės telkiniuose, darbo eigos tvarkyklėje. Koncentracijos vertės taikomos kiekvienai serijai atskirai vykstant telkimo procesui. Daugiau informacijos žr. „VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakuotės lapelį (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 sąraše pateiktą vietą. Priimkite numatytąją vietą arba pasirinkite tekstinio failo, kuriame nurodytos nustatytos platformos padėtys, išvesties vietą.
4. Pasirinkite **OK** (gerai).
„Deck Teach Tool“ („Deck Teach“ įrankis) įrašo tekstinį failą, kuriame yra visos nustatytų laboratorinės įrangos padėčių vertės, skirtos darbo eigos tvarkyklei diegti.
5. Pasirinkite **Cancel** (atšaukti), kad grįžtumėte į metodų pasirinkimo ekraną.

Naujos kartos sekvenatorius

Įvadas

Naujos kartos sekoskaitos sistema generuoja sekoskaitos nuskaitymus visų mėginių, esančių kiekybiškai įvertintame bibliotekos telkinyje, ir integruoja su 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimą naudodama vietinį serverį. Sekoskaitos duomenis įvertina „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos analizės doroklė.

Atsižvelkite į toliau pateikiamą informaciją, kai integruosite naujos kartos sekoskaitos sistemą su 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimu.

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

Sekoskaitos telkinys

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinei įrangai reikalingas naujos kartos sekvenatorius, galintis generuoti sekoskaitos duomenis paruoštame bibliotekos telkinyje pagal toliau nurodytas specifikacijas.

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

Duomenų atmintinės integravimas

Įprastai sekoskaitos serijai atlikti naudojant 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimą reikia 25–30 GB talpos naujos kartos sekoskaitos sistemos duomenims. Faktinis duomenų dydis gali skirtis, atsižvelgiant į galutinį klasterių tankį. Vietiniame serveryje yra daugiau nei 7,5 TB vietos duomenims laikyti, to pakanka daugiau nei 300 sekoskaitos tyrimų ($7500 / 25 = 300$).

Duomenų laikymo tikslais susiekite naujos kartos sekoskaitos sistemą su vietiniu serveriu naudodami vieną iš toliau nurodytų metodų:

- 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 sistemą duomenims laikyti tiesiogiai konkrečioje NAS vietoje.

Šia sąranka konfigūruokite vietinį serverį stebėti konkrečią NAS vietą, įgalinančia serverį stebėti būsimas sekoskaitos serijas. Kelios naujos kartos sekoskaitos sistemos gali būti pridėtos siekiant padidinti mėginių pralaidumą. Daugiau informacijos apie tai, kaip susieti serverį su NAS, žr. skyrių [Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas 30 psl.](#)

Daugiau informacijos apie tai, kaip susieti naujos kartos sekoskaitos sistemą (-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 $4 \times 4 = 16$ mėgin. per dieną. Norėdami gauti papildomų pralaidumo sprendimų, susisiekite su „Illumina“ techninės pagalbos skyriumi.

Tinklo duomenų srauto apribojimai

2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimas naudoja laboratorijos vietinį tinklą (angl. „Local Area Network“, LAN) duomenų pralaidumui užtikrinti tarp sekoskaitos sistemos, vietinio serverio ir NAS (jei sukonfigūruota). Norėdami išplėsti mėginių pralaidumą, atsižvelkite į toliau nurodytus IT infrastruktūros duomenų srauto apribojimus.

- Vidutinis maždaug 25 GB duomenų srautas yra generuojamas per maždaug 10 valandų, todėl kiekvienam sekvenatoriui 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

Jei naudojate naujos kartos sekoskaitos sistemą, kurioje yra „VeriSeq“ NIPT „Local Run Manager“ sekoskaitai pasiruoškite, kaip nurodyta toliau.

1. „VeriSeq“ NIPT „Local Run Manager“ (vietinio paleidimo tvarkytuvėje) pasirinkite **Create Run** (sukurti seriją).
2. Išskleidžiamajame meniu pasirinkite **VeriSeq NIPT**.
3. Užpildykite toliau nurodytus laukus:
 - „Run Name“ (serijos pavadinimas)
 - Serijos aprašymas (nebūtina)
 - Telkinio brūkšninis kodas



DĖMESIO

Telkinio brūkšninis kodas, įvestas į „Local Run Manager“ modulį, turi sutapti su telkinio brūkšniniu kodu, įvestu į darbo eigos tvarkyklę. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga atmeta neteisingas serijų konfigūracijas, todėl gali prireikti iš naujo atlikti sekoskaitą. Telkinio brūkšniniai kodai turi būti nauji ir unikalūs. Analizė nepavyks, jeigu brūkšninis kodas susietas su anksčiau analizuota partija.

4. Pasirinkite **Save Run** (išsaugoti seriją).

Baigę nustatyti seriją galite paleisti ją naudodami prietaiso programinę įrangą.

2 v. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga

Įvadas

2 versijos „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga generuoja 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 sekoskaitos prietaisas generuoja analizės įvestį 36 bazių suporuotų pagal galą nuskaitymų forma.

2 versijos „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga veikia naudojant 2 versijos „VeriSeq“ vietinį serverį. Vietinis serveris yra pagrindinė 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo dalis ir juo susiejama „VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė, naujos kartos sekoskaitos sistema ir naudotojas.

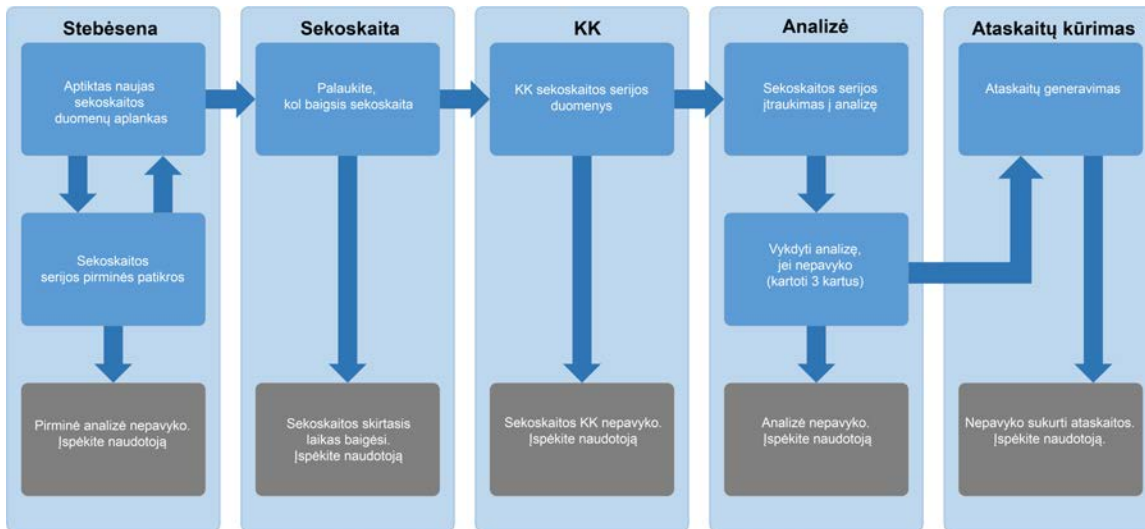
„VeriSeq“ NIPT tyrimo programine įranga nuskaitymai prilyginami žmogaus genomui ir atliekama nuskaitymų analizė, prilygintų unikaliai genomo vietai ar sričiai. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga pašalina pasikartojančius nuskaitymus ir vietas, kuriose pastebimas didelis aprėpties variantiškumas 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 sekoskaitos 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 programinės įrangos komponentai

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

3 pav. Duomenų srauto diagrama



- Monitoring** (stebėseną) – iš anksto tikrinamas naujos sekoskaitos serijos validumas. Kai programinė įranga aptinka naują sekoskaitos 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. Jei patikra nepereinama, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- Sequencing** (sekoskaitą) – 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, generuojami sekvenatoriaus. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga tikrina visą klasterių skaičių, klasterių tankį ir nuskaitymų kokybės įverčius. Jei neperėjo KK kriterijų, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- Analysis** (analizę) – 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 analizę, kita suplanuota eilėje analizę paleidžiama. Jei 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).
- Reporting** (ataskaitų kūrimą) – kai baigiasi analizę, kuriama ataskaita, kurioje yra galutiniai jos rezultatai. Jei įvyksta klaida, bet ataskaitos nesukuriamos, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 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, jie saugomi aplanke „ProcessLogs“, esančiame išvesties aplanke. Žr. [Ataskaitų failo struktūra 48 psl](#), kur pateikta apžvalga, ir [Procesų ataskaitos 73 psl](#), 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.
- **Sekoskaitos duomenų analizė** – analizuojami neapdoroti sekoskaitos duomenys kiekvieno mėginio, sutankinto telkinyje naudojant integruotą NIPT analizės programinę įrangą. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga nurodo kiekvieno mėginio aneuploidijų įverčius. 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 Report“ \(NIPT ataskaita\) 55 psl](#).
- **Rezultatų failo generavimas** – pateikiami mėginių rezultatai tabuliavimo žingsniais atskirtų verčių failo formatu. Failas įrašomas į išvesties aplanką. Daugiau informacijos žr. [„NIPT Report“ \(NIPT ataskaita\) 55 psl](#).
- **Ataskaitų generavimas** – „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga generuoja papildomų rezultatų informaciją, pranešimus ir procesų ataskaitas. Daugiau informacijos žr. [Sistemos ataskaitos 48 psl](#).

- **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 ir prieš sukurdamas telkinius panaikina visą plokštelę.

Kai mėginys pažymimas kaip netinkamas, generuojama „Sample Invalidation Report“ (mėginio panaikinimo ataskaita), žr. skyrių [Sample Invalidation Report \(telkinio panaikinimo ataskaita\) 72 psl.](#)

- **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 užklausos 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 [Pool Retest Request Report \(pakartotinio telkinio tyrimo užklausos ataskaita\) 73 psl.](#)

- **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, jei serija nutraukiama. Iš naujo atlikite sekoskaitą naudodami antrojo telkinio alikvotinę dalį.
- **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.
- **Retruns** (pakartotiniai tyrimai) – 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

2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimas įgalina naudotojus atlikti užduotis, kaip nurodyta toliau.

Naudodami darbo eigos tvarkyklę, 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 programinės įrangos 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 28 psl.](#)

Sekoskaitos doroklė

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga valdo sekoskaitos serijas, kurias generuoja sekoskaitos prietaisai naudodami sekoskaitos 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 sekoskaitos serijas iki jų atlikimo. Atliktos sekoskaitos serijos įtraukiamos į eilę ir bus apdorojamos analizės komandų grandinės analizės dorokle (daugiau informacijos žr. [Komandų grandinės analizės doroklė 24 psl.](#)).

Sekoskaitos serijų suderinamumas

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

Bazių iškvietoms 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 tvarkytuvės modulių konfigūruojama sekoskaita, 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 generuoja klaidos pranešimą.

Sėkmingai atlikta analizė aktyvina NIPT ataskaitos generavimą. Daugiau informacijos žr. „[NIPT Report](#)“ ([NIPT ataskaita](#)) 55 psl.

Darbo eigos skirtajam laikui ir atmintinei keliami reikalavimai

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

Parametras	Numatytoji vertė
Ilgiausias sekoskaitos laikas	20 valandų
Ilgiausias analizės laikas	10 valandų
Mažiausias darbinės atmintinės dydis	900 GB

Žiniatinklio naudotojo sąsaja

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

PASTABA „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos žiniatinklio naudotojo sąsaja nepalaiko mobiliųjų įrenginių.

- **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 83 psl.](#)
- **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. paštu sistemą. Daugiau informacijos žr. [Tyrimo programinės įrangos pranešimai 83 psl.](#)
- **Configure the server network settings** (serverio tinklo nuostatų konfigūravimas) – įprastai „Illumina“ darbuotojai sukonfigūruoja tinklą įdiegdami sistemą. Gali prireikti modifikacijų, jei vietiniam tinklui būtini IT keitimai. Daugiau informacijos žr. [Tinklo ir serverio nuostatų konfigūravimas 32 psl.](#)

- **Manage server access** (prieigos prie serverio valdymas) – pasiekti 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 28 psl.](#)
- **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 42 psl.](#)
- **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 34 psl.](#)
- **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 trikčiai šalinti. Daugiau informacijos žr. [Serverio įkėlimas iš naujo 43 psl](#) ir [Serverio stabdymas 43 psl.](#)
- **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 leidžia sugeneruoti laikiną, neužšifruotą atsarginę kopiją. Daugiau informacijos žr. [Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas 35 psl.](#)
- **Configure network passwords** (tinklo slaptažodžių konfigūravimas) – nustatykite ryšio tarp serverio ir sekoskaitos prietaisų bei „VeriSeq NIPT Microlab STAR“ instrumentų tinklo slaptažodžius. Daugiau informacijos žr. [Tinklo slaptažodžių konfigūravimas 36 psl.](#)

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 pasiekti išskleidžiamąjį konfigūravimo nuostatų sąrašą. Parametrai rodomi pagal naudotojo vaidmenį ir jų susietąsias teises. Daugiau informacijos žr. [Naudotojo vaidmenų priskyrimas 28 psl.](#)

PASTABA Technikas negali pasiekti šių funkcijų.

Nuostata	Aprašas
Naudotojo valdymas	Pridėkite, aktyvinkite ar išaktyvinkite bei redaguokite naudotojo kredencialus. 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 ženklai.
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 programinės įrangos, kaip nurodyta toliau.

- 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 `https://<Onsite Server IP address>/login`. (eg, `https://10.10.10.10/login`).
- Jei atsiranda naršyklės saugos perspėjimas, pridėkite saugos išimtį, kad pereitumėte prie prisijungimo ekrano.
Saugos perspėjimas nurodo, kad kompiuteris neturi įdiegto saugiųjų sujungimų lygmens (SSL) sertifikato. Norėdami įdiegti sertifikatą, vadovaukitės instrukcijomis, pateiktomis [Sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas 33 psl.](#)
- Prisijungimo ekrane įveskite „Illumina“ pateiktus naudotojo vardą ir slaptažodį (skiriamos didžiosios ir mažosios raidės), tada pasirinkite **Log In** (prisijungti).

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

Ataskaitų sritis

Prisijungus rodomas „VeriSeq“ NIPT tyrimo 2 versijos programinės įrangos ataskaitų sritis Ataskaitų sritis yra pagrindinis naršymo langas. Norėdami grįžti į ataskaitų sritį, pasirinkite meniu parinktį **Dashboard** (ataskaitų sritis).

Ataskaitų srityje rodomos 50 ankstesnių veiklų, kurios buvo kataloguotos (jei 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

Skirtuke „Recent Activities“ (naujausios veiklos) pateikiamas trumpas naujausių „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos ir vietinio serverio veiklų aprašymas.

Pavadinimas	Aprašas
Kada	Veiklos data ir laikas.
Naudotojas	Jeį taikoma, identifikuojamas naudotojas, atlikę veiklą.
Posistemis	Subjektas ar proceso vykdytojas, atlikę veiklą, pvz., naudotojas, tyrimas ar konfigūracija.
Išsami informacija	Veiklos aprašymas.
Lygis	Veiklai priskirtas lygis iš toliau nurodytų parinkčių. <ul style="list-style-type: none"> • Activity (veikla) – nurodoma veikla serveryje, tokia kaip sistemos įkėlimas iš naujo arba naudotojo prisijungimas / atsijungimas. • Notice (pranešimas) – nurodo nesėkmingai įvykdytą veiksmą. Pavyzdžiui, mėginio panaikinimas ar KK triktis. • Warning (perspėjimas) – nurodo, kad įvyko klaida įprasto vykdymo metu ir tinkamo aparatinės įrangos funkcionavimo metu. Pavyzdžiui, neatpažinti serijos parametrai ar nepavykusi analizė.

Naujausių klaidų peržiūra

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

Pavadinimas	Aprašas
Kada	Veiklos data ir laikas.
Naudotojas	Jeį taikoma, identifikuojamas naudotojas, atlikę veiklą.

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

Sistemos būsenos ir įspėjimų peržiūra

Skirtuke **Server Status** (serverio būseną) rodoma tolesnė informacija.

- **Date** (data) – dabartinė data ir laikas.
- **Time zone** (laiko juosta) – serveryje konfigūruota laiko juosta. Laiko juostos informacija naudojama el. laiškuose, įspėjimuose ir ataskaitų datose 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** (versija) – 2 versijos „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 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. Jei 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 vaidmenys apibrėžia naudotojo prieigą ir teises atlikti tam tikras užduotis.

Vaidmuo	Aprašas
Techninė priežiūra	„Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius, atliekantis pirmąjį diegimą ir sistemos sąranką (įskaitant administratoriaus kūrimą). Jis taip pat šalina triktis, taiso serverį, 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 naudojamam aplanko slaptažodį, taip pat gali įkelti serverį iš naujo ar jį stabdyti.
Technikas	Laboratorijos technikas, galintis peržiūrėti sistemos būseną ir įspėjimus.

Naudotojų pridėjimas

„Illumina“ vietinis techninės priežiūros specialistas, atliekantis pirmąjį diegimą, prideda naudotojų 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 programinėje įrangoje naudojami naudotojo vardai skirti identifikuoti asmenis, kurie atlieka skirtingus veiksmus, susijusius su tyrimo apdorojimu ir „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 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** (įrašyti).
3. Dukart pasirinkite **Save** (įrašyti), kad vėl įrašytumėte ir patvirtintumėte keitimus.
Dabar naudotojui atlikti keitimai tampa matomi ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas).

Naudotojų deaktyvinimas

Deaktyvinkite naudotoją kaip nurodyta toliau.

1. Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite naudotojo vardą.
2. Pažymėkite žymimąjį laukelį **Activate** (aktyvinti), tada pasirinkite **Save** (įrašyti).
3. Patvirtinimo pranešime pasirinkite **Save** (įrašyti).
Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) naudotojo būsena 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. Ataskaitų srityje 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. Ataskaitų srityje 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. Ataskaitų srityje 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. Ataskaitų srityje pasirinkite **Configuration** (konfigūravimas).
2. Pasirinkite skirtuką **Network Configuration** (tinklo konfigūravimas) ir tinkamai sukonfigūruokite tinklo nuostatas.
3. Pasirinkite skirtuką **Certification Configuration** (sertifikavimo konfigūravimas) norėdami generuoti saugiųjų sujungimų lygmenį (SSL).

Sertifikato nuostatų konfigūravimas

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

1. Naudokite skirtuką 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).
- **Location** (vieta) – bandymų laboratorijos vieta.
- **Country** (šalis) – bandymų laboratorijos vieta.
- **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 v2. SHA1 rodomas sugeneravus ar iš naujo atkūrus liudijimą. Daugiau informacijos žr. [Sertifikato atkūrimas 34 psl.](#)

2. Pasirinkite **Save** (įrašyti), 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 tinklo sietuvo adresas) – numatytasis maršruto parinktuvo IP adresas.
 - **Hostname** (pagrindinio kompiuterio vardas) – skirtasis vardas, kuris nurodo vietinį serverį 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** (įrašyti) norėdami įkelti serverį iš naujo ir įgyvendinti atliktus keitimus.



DĖMESIO

Neteisingos nuostatos gali sutrikdyti ryšį su serveriu.

Sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas

SSL sertifikato parsisiuntimas ir įdiegimas „VeriSeq“ NIPT 2 versijos programinei įrangai:

1. Ataskaitų srityje pasirinkite **Configuration** (konfigūravimas).
2. Pasirinkite kortelę **Certification Configuration** (sertifikavimo konfigūravimas).
3. Tinklo konfigūravimo ekrane pasirinkite **Download Certificate** (atsisiųsti sertifikatą).
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.
5. Dešiniuoju pelės mygtuku spustelėkite **root_cert.der** failą ir pasirinkite **Install Certificate** (diegti sertifikatą).
6. Jei rodomas langas „Security Warning“ (saugos įspėjimas), pasirinkite **Open** (atidaryti), kad atidarytumėte failą.
Atveriamas sertifikato importavimo vedlys.
7. Sertifikatų importavimo vedlio pasisveikinimo lange pasirinkite **Local Machine** (vietinis kompiuteris), tada pasirinkite **Next** (pirmyn).
8. Pasirinkite parinktį **Place all certificates in the following store** (įdėti visus sertifikatus į šią saugyklą), tada pasirinkite mygtuką **Browse...** (naršyti).
9. Lange „Select Certificate Store“ (pasirinkti sertifikatų saugyklą) pasirinkite **Trusted Root Certification Authorities** (patikimos pagrindinės sertifikavimo institucijos), tada pasirinkite **OK** (gerai).
10. Įsitinkite, kad lauke „Certificate Store“ (sertifikatų saugykla) rodomos patikimos pagrindinės sertifikavimo institucijos, tada pasirinkite **Next** (pirmyn).
11. Lange „Completing the Certificate Import Wizard“ (sertifikatų importavimo vedlio užbaigimas) pasirinkite **Finish** (baigti).
12. Jei rodomas langas „Security Warning“ (saugos įspėjimas), pasirinkite **Yes** (taip), kad įdiegtumėte sertifikatą.
13. Sėkmingo importavimo dialogo lange pasirinkite **OK** (gerai), kad išeitumėte iš vedlio.

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.

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

Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas

2 versijos „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga 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 83 psl.](#)

Įsitikinkite, kad el. pašto šiukšlių nuostatos leidžia priimti pranešimus el. paštu iš serverio. Pranešimai el. paštu siunčiami iš paskyros `VeriSeq@<customer email domain>`, kur `<customer email domain>` 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. Ataskaitų srityje 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** (įrašyti). Jeigu siunčiate pranešimą neįrašę, jokie pakeitimai neišsaugomi.

Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas

„VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga (2 versijos) 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, kad slaptažodis būtų laikomas 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. Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Backup Encryption** (atsarginės kopijos užšifravimas).
3. Pažymėkite žymimąjį langelį **Encrypt Backups** (šifruoti atsarginės kopijas).
4. Laukelyje **Encryption Password** (užšifravimo slaptažodis) įveskite pageidaujimą užšifravimo slaptažodį.
5. Lauke **Confirm Password** (patvirtinti slaptažodį) įveskite tą patį slaptažodį.
6. Pasirinkite **Save** (įrašyti).

Nešifruotos atsarginės kopijos kūrimas

„VeriSeq NIPT Assay“ programinė įranga leidžia administratoriams generuoti nešifruotą atsarginės kopijos failą, kurį gali naudoti „Illumina“ techninės pagalbos tarnyba. Nešifruotas atsarginės kopijos failas yra tik 24 valandas, po to jis automatiškai panaikinamas.

PASTABA Tik administratoriai turi teisę generuoti nešifruotą atsarginę kopiją.

Nešifruotą atsarginę kopiją kurkite kaip nurodyta toliau.

1. Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Backup Encryption** (atsarginės kopijos užšifravimas).
3. Pasirinkite **Generate Unencrypted Backup** (kurti nešifruotą atsarginę kopiją)
4. Patvirtinimo lange pasirinkite **Yes** (taip).
Pateikiamas raginimas patvirtinti nešifruotą atsarginės kopijos užklausą.
5. Pasirinkite **OK** (gerai).

Galite patvirtinti nešifruotos atsarginės kopijos kūrimą grįždami į „VeriSeq NIPT Assay Software Dashboard“ („VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos prietaisų skydas) ir peržiūrėdami lentelę „Recent Activities“ (naujausi veiksmai). Nauja veikla turėtų patvirtinti sėkmingą nešifruotos 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 sprendimo (2 versijos) komponentų palaikyti.



DĖMESIO

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę keisti tinklo slaptažodžius.

Tinklo slaptažodžius konfigūruokite, kaip nurodyta toliau.

1. Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą.
2. Pasirinkite **Network Passwords** (tinklo slaptažodžiai).
3. Lauke **Sequencer Password** (sekvenavimo priemonės slaptažodis) įveskite sekoskaitos prietaisų slaptažodį.
4. Lauke **Confirm Password** (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite slaptažodį.



DĖMESIO

Sekvenavimo priemonės slaptažodį keičiant, kol vykdomas sekos nustatymo procesas, galima prarasti duomenis.

5. Pasirinkite **Save Sequencer Password** (įrašyti sekvenavimo priemonės slaptažodį).
Sekvenavimo priemonės slaptažodis saugomas serveryje. Nepamirškite atnaujinti prietaisų, prijungtų prie serverio, kad būtų naudojamas šis slaptažodis.
6. Įveskite „VeriSeq NIPT Microlab STAR“ slaptažodį lauke **Automation Password** (automatizavimo slaptažodis).



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. Lauke „**Confirm Password**“ (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite ML STAR slaptažodį.
8. Pasirinkite **Save Automation Password** (įrašyti automatizavimo slaptažodį).
ML STAR slaptažodis saugomas serveryje. 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

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

Stulpelio pavadinimas	Aprašas
SampleID	Mėginio identifikavimas.
SampleName	Mėginio pavadinimas Pagal numatytuosius parametrus – toks pats kaip „SampleID“.
Sample_Plate	Konkreto mėginio plokštelės identifikavimas. Pagal numatytuosius parametrus – tuščia.
Sample_Well	Konkreto mėginio šulinėlio identifikavimas.
I7_Index_ID	Pirmojo indeksavimo adapterio identifikavimas.
index	Pirmojo adapterio nukleotidų seka.

Stulpelio pavadinimas	Aprašas
I5_Index_ID	Antrojo adapterio identifikavimas.
index2	Antrojo adapterio nukleotidų seka.
Sample_Project	Konkreto mėginio projekto identifikavimas. Pagal numatytuosius parametrus – tuščia.
SexChromosomes	Analizė, susijusi su lytinėmis chromosomomis. Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (taip) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • No (ne) – nepateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • SCA (lytinių chromosomų aneuploidijos) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas, nepateikta užklausa nurodyti lyties.
SampleType	Mėginio tipas. Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (vienvaisis nėštumas) – vieno embriono nėštumas. • Twin (daugiavaisis nėštumas) – kelių embrionų nėštumas. • Control (kontrolinis) – kontrolinis žinomų lyties ir aneuploidijų klasifikacijos mėginys. • NTC – nėra kontrolinio mėginio šablono (nėra DNR).

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 sekoskaitos duomenų kokybę ir yra dažnai naudojama naujos kartos sekoskaitai. Numatyta prilygiuotų nuskaitymų metrika apskaičiuoja sekoskaitos aprėpties gylį pratekamosios kiuvetės lygį. Jei žemos kokybės duomenys nepereina numatytos prilygiuotų nuskaitymų metrikos, serijos apdorojimas nutraukiamas. Daugiau informacijos žr. skyriuje [Sekoskaitos KK metrika ir ribos 46 psl.](#)

Vaisiaus frakcijos įvertiniai

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.¹

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

Statistiniai duomenys, naudojami galutiniam įvertinimui

Visų chromosomų suporuotų pagal galą sekoskaitos duomenys yra prilygiuojami referentiniam genomui (HG19). Unikaliūs neduplikuoti prilygiuoti nuskaitymai yra agreguojami į 100 kb dėklus. Atitinkamiems dėklų skaičiams pritaikomas GC tendencingumas ir jie sureguliuojami pagal anksčiau nustatytą konkrečios geno srities aprėptį. Naudojant šiuos normalizuotus dėklų skaičius, statistiniai įverčiai išvedami kiekvienai autosomai palyginant aprėpties sritis, kurios gali būti paveiktos aneuploidijų, su likusiomis autosomomis. Logaritminio tikėtumo 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.¹ 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 „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,XYY]. 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 64 psl](#), jei norite daugiau informacijos apie šias KK priežastis.

¹Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Bianchi D W, et al. "Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing." *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

NTC mėginių KK

„VeriSeq“ NIPT sprendimas suteikia galimybę pridėti NTC mėginių į seriją. „ML STAR“ gali sugeneruoti 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 46 psl.](#)

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).

„VeriSeq“ vietinio serverio 2 versija

2 versijos „VeriSeq“ vietinis serveris veikia „Linux“ paremtoje operacinėje sistemoje ir suteikia prieigą prie maždaug 7,5 TB duomenų laikymo talpos. Jei kiekvienos sekoskaitos 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	Aprašas	Prieiga
Įvestis	Apima sekoskaitos duomenis, generuojamus naujos kartos sekoskaitos sistemos, 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, sekoskaitos serijos informacija ir analizės rezultatai. Duomenų bazė yra neatsiejama „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos dalis, todėl ji nėra pasiekama naudotojui. Sistema tvarko automatinį mechanizmą duomenų bazės atsarginėms kopijoms kurti vietiniame serveryje. 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. Kassavaitinės 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 2 versijos „VeriSeq NIPT Assay Software“ suteikia duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimo parinktį. Žr. [Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas 35 psl.](#)

- **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 sekoskaitos serijų duomenis, tačiau jame atminties pakanka tik apie 300 serijų. Galite nustatyti automatinį duomenų atsarginį kopijavimą, kuris veiktų nepertraukiamai, į kitą ilgalaikį atminties įtaisą ar NAS.
- **Maintenance** (priežiūra) – naudotojui nereikia atlikti jokios kitos vietinio serverio priežiūros, išskyrus duomenų atsarginį kopijavimą. „VeriSeq“ NIPT: tyrimo programinės įrangos arba vietinio serverio naujinimus 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. laiškų įspėja naudotojus, jei lieka mažiau nei 1 TB laisvos vietos.

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

Įprastai sekoskaitos serijai, derančiai su cfDNR analizės darbo eiga, reikia 25–30 GB naujos kartos sekvenavimo priemonės serijoms atlikti. Tikrasis aplanko dydis priklauso nuo galutinio sankaupos 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 sąrašė „Drive“ (atmintinė) pasirinkite raidę.
4. Aplanko laukelyje 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.

Serverio įkėlimas 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 vykdoma sekoskaita 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.

Serverio stabdymas

PASTABA Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę stabdyti serverį.

Norėdami stabdyti vietinį serverį, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

1. Išskleidžiamajame sąraše **Settings** (nuostatos) pasirinkite **Shut Down Server** (stabdyti serverį).
2. Pasirinkite **Shut Down** (stabdyti), kad stabdytumėte vietinį serverį 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 sekoskaita ir neturėtų būti aktyvus mėginių ruošimas. Priešingu atveju galima prarasti duomenis.

Atkūrimas po netikėto išjungimo

Jei 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 Jei analizė nepavyksta, „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga leidžia iš naujo pateikti seriją analizei iki trijų kartų.

Aplinkos reikalavimai

Tolesnėje lentelėje pateikiami aplinkos temperatūros aspektai, reikalingi vietiniam serveriui.

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	Aprašas	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	Aprašas	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	Aprašas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
cluster_density	Sekoskaitos sancaupų tankis.	152 000 kiekvienam mm ²	338 000 kiekvienam mm ²	Pratekamoji kiuvetė, kurios sancaupų tankis per mažas, negeneruoja pakankamai nuskaitymų. Per daug sancaupų 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, nurodys PF nuskaitymų problemas.
išankstinis fazių derinimas	Išankstinio fazių derinimo frakcija.	Netaikoma	≤ 0,003	2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo rekomendacijos, remiantis empiriniais duomenimis.

Metrika	Aprašas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
fazių derinimas	Fazių derinimo frakcija.	Netaikoma	$\leq 0,004$	2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo 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 generuoja 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 programinės įrangos ataskaitos generuojamos vietinio serverio kietajame diske, susietame su naudotojo disku kaip tik skaityti skirtu išvesties aplanku. Kiekviena ataskaita sukuriama su atitinkamu standartiniu MD5 kontrolinės sumos failu, naudojamu patikrinti, ar failas buvo modifikuotas.

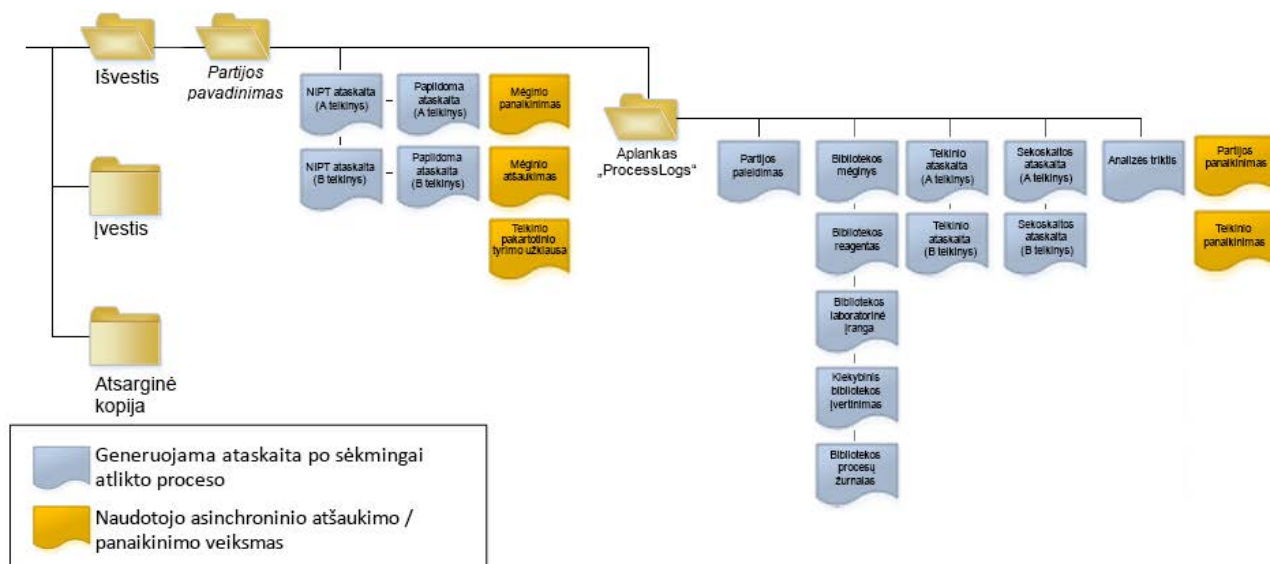
Visos ataskaitos pateikiamos grynuoju tekstu, formatuotu kaip tabuliacijos žymėmis atskirtas tekstas.

Ataskaitas galite atveri naudodami bet kurią tekstų rengyklę arba naudodami duomenų dėstymo lentelėje programą, pavyzdžiui, „Microsoft Excel®“.

Ataskaitų failo struktūra

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

4 pav. „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos ataskaitų aplanko 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 55 psl.](#)
- **Aplankas „ProcessLogs“ (procesų žurnalas)** – jame yra ataskaitų, susijusių su procesu. Informaciją žr. [Procesų ataskaitos 73 psl.](#)

Visų ataskaitų sąrašas pateiktas [Sistemos ataskaitų suvestinė 50 psl.](#)

Sistemos ataskaitų suvestinė

Ataskaitos pavadinimas	Ataskaitos tipas	Ataskaitos esybė	Ataskaitos failo pavadinimo formatas
„NIPT Report“ (NIPT ataskaita) 55 psl	Reikalingi veiksmai	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
„Supplementary Report“ (papildoma ataskaita) 65 psl	Reikalingi veiksmai	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (telkinio panaikinimo ataskaita) 72 psl	Reikalingi veiksmai	Mėginys	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Mėginio atšaukimo ataskaita 72 psl	Reikalingi veiksmai	Mėginys	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Retest Request Report (pakartotinio telkinio tyrimo užklauso ataskaita) 73 psl	Reikalingi veiksmai	Telkinys	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Initiation Report (partijos paleidimo ataskaita) 73 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
„Batch Invalidation Report“ (partijos panaikinimo ataskaita) 74 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Sample Report (bibliotekos mėginių ataskaita) 75 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Reagent Report (bibliotekos reagentų ataskaita) 76 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Ataskaitos pavadinimas	Ataskaitos tipas	Ataskaitos esybė	Ataskaitos failo pavadinimo formatas
Library Labware Report (bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita) 77 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
„Library Quant Report“ (bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita) 78 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Process Log (bibliotekos procesų žurnalas) 79 psl	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Pool Report (telkinio ataskaita) 80 psl	Informacinė	Telkinys	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Invalidation Report (telkinio panaikinimo ataskaita) 80 psl	Informacinė	Telkinys	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sekoskaitos ataskaita 81 psl	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Analysis Failure Report (analizės trikčių ataskaita) 82 psl	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

„Report Generation Events“ (ataskaitų generavimo įvykiai)

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

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

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

¹ Naudotojas panaikina telkinį iš galiojančios partijos, kurioje nepasiektas didžiausias telkinių skaičius.

Rezultatai ir pranešimų ataskaitos

„NIPT Report“ (NIPT ataskaita)

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

Stulpelis	Aprašas	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"> • Singleton (vienvaisis nėštumas) – vieno embriono nėštumas. • Twin (daugiavaisis nėštumas) – kelių embrionų nėštumas. • Control (kontrolinis) – kontrolinis žinomų lyties ir aneuploidijų klasifikacijos mėginys. • NTC – nėra kontrolinio mėginio šablono (nėra DNR). • Not specified (nenurodyta) – šio mėginio tipas nebuvo nurodytas. 	išvardijimas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>

Stulpelis	Aprašas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškinys
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"> • Yes (taip) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • No (ne) – nepateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • SCA (lytinių chromosomų aneuploidijos) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas, nepateikta užklausa nurodyti lyties. • Not specified (nenurodyta) – šiam mėginiui nenurodyta lytinių chromosomų nurodymo parinktis. <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"> • Basic(įprastinė) – tikrinamos 13, 18 arba 21 chromosoma. • Genomewide (viso genomo) – tikrinamas visas genomas. • Not specified (nenurodyta) – šio mėginio atrankinio sveikatos tikrinimo tipas nebuvo nurodytas. <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>

Stulpelis	Aprašas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškinys
pratekamoji kiuvetė	Sekoskaitos pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas.	Netaikoma.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-] {1,36}\$

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

Stulpelis	Aprašas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškiny
class_auto	Autosomose esančių aneuploidijų klasifikacija. Pranešama kaip „ANOMALY DETECTED“ (aptikta anomalija), jei pasirinktame atrankinio sveikatos tikrinimo tipe mėginiui buvo aptikta anomalija.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (aptikta anomalija) – aptikta autosominių chromosomų anomalija. • NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) – neaptikta jokia autosominė anomalija. • CANCELLED (atšaukta) – mėginį atšaukė naudotojas. • INVALIDATED (panaikinta) – nepavyko mėginio KK arba jį panaikino naudotojas. • Not applicable(netaikoma) – kategorija netaikoma mėginiui. 	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.	<p>DETECTED: (aptikta:) pateikiama su kabliataškiais atskirtomis eilutėmis, sujungiančiomis tolesnius formatus, chromosomų eilės tvarka: $(\+ -)[12]?[0-9]$ $(del dup)\{([12]?[0-9])\}\{((p q)[0-9]\{1,2\}(\.[0-9]\{1,2\})?)\{2\}\}$ $XO XXX XXY XYY$</p> <p>arba NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) Netaikoma (netaikoma) INVALIDATED (panaikinta) CANCELLED (atšaukta).</p>	tekstas	<i>Kabliataškiais atskirtos eilutės ir kitos vertės aptariamose skyriuose</i> Taisyklės anomalijoms aprašyti 62 psl.

Stulpelis	Aprašas	Iš anksto nustatytų verčių parinktys	Tipas	Reguliarusis reiškinys
qc_flag	KK analizės rezultatai. Ataskaitos rezultatai pateikiami tik WARNING (perspėjimas) ir PASS (perėjo) „qc_flag“ vertėms. Visoms kitoms rezultatai nepateikiami.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none">• PASS (pavyko)• WARNING (įspėjimas)• FAIL (neperėjo)• CANCELLED (atšaukta)• INVALIDATED (panaikinta)• NTC_PASS (NTC perėjo)	išvardijimas	<i>Vertės, nurodytos iš anksto nustatytų verčių parinktyse.</i>

Stulpelis	Aprašas	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"> • NONE (nėra) (QC status = PASS) (KK būseną = pavyko) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (aptiktos kelios anomalijos) (QC status = WARNING) (KK būseną = perspėjimas) • FAILED iFACT („iFACT“ nepavyko) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (duomenys nepatenka į numatytą intervalą) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (fragmentų dydžių pasiskirstymas nepatenka į numatytą intervalą) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (pratekamosios kiuvetės duomenys nepatenka į numatytą intervalą) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (nepavyko apskaičiuoti vaisiaus frakcijos) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (sekoskaitos duomenys nepatenka į numatytą intervalą) • UNEXPECTED DATA (nenumatyti duomenys) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC mėginio aprėptis per plati) • CANCELLED (atšaukta) • INVALIDATED (panaikinta) 	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

Jei 2 versijos „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos 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 nurodo <chr> 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 ar duplikacijos sintaksė yra <type>(<chr>)(<start band><end band>), jeigu:

- <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)

Lauke „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 ar duplikacijas.
3. Jei toje pačioje chromosomoje yra dalinių delecijų arba duplikacijų, delecijos nurodomos anksčiau nei duplikacijos.
4. To paties 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 ar duplikaciją kaip veikiančias tą pačią chromosomą. Jei 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, 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	Aprašas	Rekomenduojamas veiksmas
FAILED iFACT („iFACT“ nepavyko)	Individualizuotas vaisiaus aneuploidijos pasiklovimo testas (iFACT) – KK metrika, sujungianti vaisiaus frakcijos įvertį su serijos metrika, susieta su aprėptimi. Ja nustatoma, ar sistemos statistinio pasiklovimo pakanka atlikti konkretaus mėginio priskyrimą.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
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 apdoravimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (fragmentų dydžių pasiskirstymas nepatenka į numatytą intervalą)	Fragmentų dydžių paskirstymas neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdoravimo.	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.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (nepavyko apskaičiuoti vaisiaus frakcijos)	Nepavyksta gauti galiojančio vaisiaus frakcijos įverčio.	Pakartotinai apdorokite mėginį.

KK priežasties pranešimas	Aprašas	Rekomenduojamas veiksmas
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (sekoskaitos duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Įvesties sekoskaitos 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.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (aptiktos kelios anomalijos)	Mėginyje aptiktos dvi ar daugiau anomalijos (įskaitant visas chromosomų aneuploidijas ir CNV įvykius), apie kurias reikia pranešti. Kelių anomalijų aptikimas gali reikšti neteisingą mėginio priežiūrą ar, retesniais atvejais, tam tikrą motinos piktybinį auglį. Šis pranešimas perspėjamasis. Jis neatitinka KK trikties. Rezultatai pateikiami, kad galėtumėte peržiūrėti aptiktas anomalijas. Vis dėlto jums gali tekti pakartotinai apdoroti mėginį.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
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.

„Supplementary Report“ (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 reikšmių faile yra šeši stulpeliai, kaip nurodyta tolesnėje lentelėje.

Stulpelis	Aprašas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
pratekamoji kiuvetė	Pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_name	Atitinkamos partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Mėginio brūkšninis kodas.	tekstas	NA (netaikoma) kiekvienos partijos metrikoms. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sritis	Arba visa chromosoma, arba dalinės delecijos ar duplikacijos srities apibrėžtis.	tekstas	NA (netaikoma) kiekvienos partijos ar kiekvieno mėginio metrikoms. chr[12]?[0-9X] - chromosomos srities metrikoms. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) - delecijos ar duplikacijos srities metrikoms.
metric_name	Aprašytos metrikos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Metrikos vertė.	įvairios	Žr. Papildomos ataskaitos metrikos 66 psl.

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, jei 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 diapazoną. Skliaustai rodo, kad ribinė vertė įtraukta į diapazoną. „Inf“ – begalybės santrumpa.

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašas	Tipas	Reguliarinio reiškinio ar vertės intervalas
genome_assembly	Kas partiją	Koordinatų sistema prilygiuoti sekoskaitos duomenis ir tiriamosios srities koordinatės. Visada taikoma GRCh37 2 versijos „VeriSeq NIPT“ sprendimui.	tekstas	^GRCh37\$

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašas	Tipas	Reguliariojo reiškinio ar vertės intervalas
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)
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 ar duplikacijos sričių skaičius.	sveikasis skaičius	(0, begal.)
non_excluded_sites	Kiekvienam mėginiui	Analizei skaičiuojamų nuskaitymų, likusių po filtravimo, skaičius.	sveikasis skaičius	(0, begal.)

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašas	Tipas	Reguliariojo reiškinių ar vertės intervalas
region_classification	Kiekvienai sričiai	Sistema sritį klasifikuoja tuo pačiu formatu kaip ir NIPT ataskaitos lauke „anomaly_description“. Jei X chromosomai nėra aptikta nustatoma lytinių chromosomų anomalija, sričių klasifikacija sutaps su „class_sx“ verte NIPT ataskaitoje. Verčių parinktys (reguliarusis reiškinys): DETECTED (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) DETECTED (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.)

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašas	Tipas	Reguliariojo reiškinio ar vertės intervalas
start_cytoband	Kiekvienai sričiai	Pirmosios bazės nudažyta juosta, įtraukta į sritį.	tekstas	(p q)[0–9]{1,2}(\.[0–9]{1,2})?
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. Priskiriama trisomijai, jei LTS įvertis viršija numatytąją slenkstinę vertę. 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	Aprašas	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, jei 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), jei 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	Aprašas	Tipas	Reguliariojo reiškinio 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.)

Sample Invalidation Report (telkinio panaikinimo ataskaita)

Sistema sukuria mėginių panaikinimo ataskaitą kiekvienam panaikintam mėginiui.

Stulpelis	Aprašas	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	Aprašas	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	

Pool Retest Request Report (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	Aprašas	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 sugeneruoja „VeriSeq“ NIPT tyrimo programinė įranga.

Batch Initiation Report (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	Aprašas	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>
sample_type	Mėginio brūkšninio kodo mėginio tipas.	išvardijimas	singleton (vienvaisis) control (kontrolinis) twin (daugiavaisis) ntc (nėra kontrolinio mėginio šablono)

Stulpelis	Aprašas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
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 tvarkyklės versija, susijusi su partija.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

„Batch Invalidation Report“ (partijos panaikinimo ataskaita)

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

Stulpelis	Aprašas	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	

Library Sample Report (bibliotekos mėginių ataskaita)

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

Stulpelis	Aprašas	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	
rodyklė	Su mėginiais 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}\$

Library Reagent Report (bibliotekos reagentų ataskaita)

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

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

Library Labware Report (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	Aprašas	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	

„Library Quant Report“ (bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita)

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

Stulpelis	Aprašas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Skaitinis identifikavimas.	ilgasis	
prietaisas	Kiekybinio nustatymo prietaiso pavadinimas (laisvas tekstas).	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
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	Jeigu yra, klaidos priežasties aprašymas.	tekstas	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su kiekybiniu įvertinimu.	ISO 8601 laiko žyma	

Library Process Log (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	Aprašas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
procesas	Partijos proceso pavadinimas formatu „PROCESS:sub-process“ (PROCESAS:antrinis procesas). Verčių parinktys: ISOLATION (atskyrimas) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (išskyrimas) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (kiekybinis įvertinimas) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (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)

Pool Report (telkinio ataskaita)

Sistema sugeneruoja telkinio ataskaitą sėkmingai baigus telkti biblioteką, partijai nepavykus ar ją panaikinus, jei įvykis atsiranda po to, kai pradama telkti.

Stulpelis	Aprašas	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}\$

Pool Invalidation Report (telkinio panaikinimo ataskaita)

Sistema generuoja telkinio panaikinimo ataskaitą, kai telkinys panaikinamas.

Stulpelis	Aprašas	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	

Sekoskaitos ataskaita

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

Stulpelis	Aprašas	Tipas	Reguliarusis reiškinys
batch_name	Partijos pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Su sekoskaitos serija susijęs telkinio brūkšninis kodas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
prietaisas	Sekvenavimo priemonės serijos numeris.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pratekamoji_kiuvetė	Su sekoskaitos serija susijusi pratekamoji kiuvetė.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Bendrasis programinės įrangos programų / versijų, naudojamų duomenims generuoti sekvenavimo priemonėje, skaičius.	tekstas	
run_folder	Sekoskaitos serijos aplanko pavadinimas.	tekstas	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
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	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Sankaupų 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	Aprašas	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	

Analysis Failure Report (analizės trikčių ataskaita)

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

Stulpelis	Aprašas	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 šalinimas

Įvadas

2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo 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 programinės įrangos 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 sugeneruotas iš partijos.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Pradėta sekoskaita	Sekoskaita	Sistema aptiko naują sekoskaitos duomenų aplanką.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Sekoskaitos KK pavyko	Sekoskaita	Sekoskaitos serija atlikta ir sekoskaitos KK patikra pavyko.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Su telkiniu susieta sekoskaitos serija	Sekoskaita	Sekoskaitos serija sėkmingai susieta su žinomu telkiniu.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Pradėta analizė	Analizė	Pradėta konkrečios sekoskaitos 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 darbo eigos tvarkyklę. 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.
Sekoskaita atlikta, telkinys panaikintas	Sekoskaita	Sekoskaitos serija atlikta, bet naudotojas panaikino telkinį.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Sekoskaitos KK pavyko – visi mėginiai yra tinkami	Sekoskaitos KK	Sekoskaitos 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. Jei problema išlieka, susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Ispėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Trūksta prietaiso kelio	Sekoskaita	Sistema negali rasti ar prisijungti prie išorinio sekoskaitos aplanko.	Ispėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> • Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. • Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Diske nepakanka vietos sekoskaitai atlikti	Sekoskaita	Sistema aptiko naują sekoskaitos duomenų aplanką, tačiau apskaičiuota, jog diske nepakanka vietos duomenims.	Ispėjimas	Taip	<ol style="list-style-type: none"> 1. Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. 2. Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl.
Netinkamas sekoskaitos serijos aplankas	Sekoskaita	Sekoskaitos serijos aplankui naudojami netinkami simboliai.	Ispėjimas	Taip	Sekoskaitos serijos aplankas buvo netinkamai pervadintas. Pervadinkite seriją tinkamu pavadinimu.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Sekoskaita pradėta, tačiau trūksta telkinio brūkšninio kodo failo	Sekoskaita	Pradėjus sekoskaitą programinė įranga per 30 minučių neaptiko failo, kuriame būtų telkinio brūkšninis kodas.	Įspėjimas	Taip	Galima prietaiso ar NAS triktis. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją bei tinklo ryšį. Sistema tebeieškos telkinio brūkšninio kodo failo, kol nepasibaigs sekoskaita.
Negalima patvirtinti sekoskaitos serijos baigimo	Sekoskaita	Programinei įrangai nepavyko nuskaityti serijos baigimo būsenos failo sekoskaitos aplanke.	Įspėjimas	Taip	Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei 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 darbo eigos tvarkyklę įveskite trūkstamus mėginio atributus arba panaikinkite mėginį, kad programinė įranga galėtų tęsti darbą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nepavyko sugeneruoti mėginių lapo	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko sugeneruoti mėginių lapo.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. Jei vietos mažai, išvalykite diską arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Negalima patikrinti laisvos disko vietos	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko patikrinti laisvos disko vietos.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl Veiksmo ID 2 95 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Diske nepakanka vietos analizei atlikti	Veiksmai prieš analizę	Programinė įranga nustatė, kad diske nepakanka vietos pradėti naują analizės seriją.	Įspėjimas	Taip	Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl Veiksmo ID 3 96 psl .
Nepavyksta paleisti analizės komandų grandinės	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko pradėti analizės serijos atitinkamam sekoskaitos aplankui.	Įspėjimas	Taip	Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
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"> Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
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)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Patikrinkite sistemoje nustatytą el. pašto konfigūracijos validumą. Žr. Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas 34 psl. 2. Siųskite bandomąjį el. laišką. Žr. Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas 34 psl. 3. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Aptiktas laiko nuokrypis	Bibliotekos paruošimas	Programinė įranga nustatė daugiau nei 1 minutės laiko nuokrypį tarp (darbo eigos tvarkyklės pateikiamos laiko žymos ir serverio vietinio laiko.	Įspėjimas	Ne	<ol style="list-style-type: none"> 1. Patikrinkite vietos laiką darbo eigos tvarkyklėje, kompiuteryje. 2. Patikrinkite vietinio serverio vietos laiką, rodomą žiniatinklio naudotojo sąsajoje (kortelėje „Server Status“ (serverio būseną).

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"> Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. Jei vietos mažai, išvalykite diską arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisieki su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Nepavyko išnagrinėti serijos parametrų failo	Sekoskaita	Sistemai nepavyko atverti / išnagrinėti failo „RunParameters.xml“.	Įspėjimas	Taip	Failas „RunParameters.xml“ sugadintas. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Neatpažinti serijos parametrai	Sekoskaita	Programinė įranga nuskaito serijos parametrus, kurie nedera.	Įspėjimas	Taip	Programinei įrangai nepavyko atkurti sekoskaitos serijos parametrų struktūros iš prietaiso konfigūracijos failo. Patikrinkite prietaiso konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Netinkami paleidimo parametrai	Sekoskaita	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 sekoskaitą.
Nerastas telkinio brūkšninis kodas	Sekoskaita	Programinei įrangai nepavyko susieti sekoskaitos serijos pratekamosios kiuvetės su žinomo telkinio brūkšniniu kodu.	Įspėjimas	Taip	Galima neteisinga telkinio brūkšninio kodo įvestis. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Sekoskaita baigta, tačiau trūksta telkinio brūkšninio kodo failo	Sekoskaita	Sekoskaitos serija atlikta, bet nepavyko rasti failo, kuriame būtų telkinio brūkšninis kodas.	Įspėjimas	Taip	Galima sekvenavimo priemonės triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.
Nepavyksta nuskaityti telkinio brūkšninio kodo failo	Sekoskaita	Failas, kuriame yra telkinio brūkšninis kodas, sugadintas.	Įspėjimas	Taip	Galima sekvenavimo priemonės ar tinklo triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Telkinio brūkšninio kodo failo neatitiktis	Sekoskaita	Aptiktas telkinio brūkšninis kodas nurodo kitą pratekamosios kiuvetės ID nei susieto su sekoskaitos serija.	Įspėjimas	Taip	Galima sekvenavimo priemonės triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.
Sekoskaitos skirtasis laikas baigėsi	Sekoskaita	Sekoskaitos serija neatlikta per nurodytą skirtąjį laiką.	Įspėjimas	Taip	Patikrinkite sekvenavimo priemonę ir tinklo ryšį. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Sekoskaitos KK failų kūrimas nepavyko	Sekoskaitos KK	Sekoskaitos serija atlikta, bet vidinių operacijų KK failai yra sugadinti.	Įspėjimas	Taip	Patikrinkite sekvenavimo priemonę ir tinklo ryšį. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Sekoskaitos KK nepavyko	Sekoskaitos KK	Sekoskaitos serija atlikta ir sekoskaitos KK patikra nepereita.	Pranešimas	Taip	Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Nepavyko atlikti analizės išbandžius maksimalų bandymų skaičių.	Analizė	Nepavyko visi analizės bandymai. Nebus kartojama.	Įspėjimas	Taip	Iš naujo atlikite antrojo telkinio sekoskaitą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
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"> • Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. • Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Analizės nusiuntimas nesėkmingas	Veiksmai po analizės	Programinei įrangai nepavyko nusiųsti analizės rezultatų į duomenų bazę.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> • Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. Rekomenduojamų veiksmų procedūros 95 psl. • Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.

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">„Windows“ komandų eilutėje (cmd), įveskite šią komandą: ping <Server IP> Jei naudojate NAS, taip pat patikrinkite ryšį su NAS.Įsitikinkite, ar nėra prarastų paketų. Jei yra prarastų paketų, susisiekite su IT administratoriumi.Išbandykite ryšį taip:<ol style="list-style-type: none">Prisijunkite prie vietinio serverio žiniatinklio naudotojo sąsajos.Ataskaitų srities meniu pasirinkite Folder (aplankas).Pasirinkite Test (bandymas) ir nurodykite, ar bandymas yra sėkmingas. Jei bandymas nepavyko, žr. skyrių Bendrai naudojamos tinklo atmintinės redagavimas 31 psl, kad visos nuostatos sukonfigūruotos teisingai.
2	Laisvos disko vietos tikrinimas	<p>Įsitikinkite, kad „Windows“ kompiuteris prijungtas prie vietinio serverio įvesties aplanko. Daugiau informacijos žr. Serverio atmintinių susiejimas 42 psl. Dešiniuoju pelės klavišu spustelėkite atmintinę, kuri susieta su įvesties aplanku. Pasirinkite Properties (ypatybės) ir peržiūrėkite laisvos vietos informaciją.</p>

Veiksmo ID	Rekomenduojamas veiksmas	Veiksmai
3	Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas	<p>Mes, „Illumina“, jums rekomenduojame periodiškai kurti duomenų kopijas ir (arba) laikyti sekoskaitos duomenis serveryje. Daugiau informacijos žr. Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas 30 psl.</p> <ol style="list-style-type: none">Patikrinkite vietiniame serveryje laikomus duomenis:<ul style="list-style-type: none">Įsitikinkite, kad „Windows“ kompiuteris prijungtas prie vietinio serverio įvesties aplanko. Daugiau informacijos žr. Serverio atmintinių susiejimas 42 psl.a. Dukart spustelėkite įvesties aplanką ir įveskite kredencialus, kad į jį patektumėte.b. Sekoskaitos serijos duomenys pateikiami su aplankų pavadinimais, sutampančiais su sekoskaitos serijų pavadinimais.c. Šalinkite arba kurkite atsargines apdorotų sekoskaitos aplankų kopijas.Patikrinkite duomenis, laikomus nuotolinėje NAS.<ul style="list-style-type: none">Įsitikinkite, kad nuotolinė saugojimo NAS ir vietinis kompiuteris yra tame pačiame tinkle.Gaukite prieigą prie aplanko, esančio nuotolinėje atmintinėje. Būtina gauti iš IT administratoriaus prieigos kredencialus.a. Sekoskaitos serijos duomenys pateikiami su aplankų pavadinimais, sutampančiais su sekoskaitos serijų pavadinimais.b. Šalinkite arba kurkite atsargines apdorotų sekoskaitos aplankų kopijas.

Sistemos klaidos

Klaida	Rekomenduojamas veiksmas
Programinė įranga nepasileidžia.	Jei 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.	Jei 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 programinės įrangos ataskaitų srities kortelėje „Server Status“ (serverio būseną) gali pasirinkti mygtuką Server alarm (serverio pavojaus signalas) nutildyti RAID valdiklio pavojaus signalą. Jei paspaudėte šį mygtuką, kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros 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 generuojami. Trukmė: apie 3–4 minutes.

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 sekoskaitos serijai.
6. Susiekite ataskaitas su sekoskaitos 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 – apie 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_AXXXXXXXXDX_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 sekoskaitos serijai.
5. Susiekite ataskaitas su sekoskaitos 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_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Numatytas failo dydis – apie 7,1 Kb.
7. Perkelkite bandomąją sekoskaitos seriją atgal į aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).

Ištekliai ir literatūra

Toliau pateikiamus dokumentus galite atsisiųsti iš „Illumina“ svetainės.

Ištekliai	Aprašas
„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 2 versijos „VeriSeq“ NIPT sprendimo [palaikymo puslapiuose](#), esančiuose „Illumina“ svetainėje, kad pasiektumėte dokumentus, programinės įrangos atsisiuntimus, 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	Ekstraląstelinė vaisiaus DNR
DNA	Deoksiribonukleorūgštis
DNS	Sričių vardų sistema
FASTQ	Tekstu paremtas failo formatas laikyti sekoskaitos 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

Akronimas	Apibrėžtis
NES	Nepašalintos vietos
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 tarnybą.

Interneto www.illumina.com

svetainė

El. paštas: techsupport@illumina.com

Saugos duomenų lapai (SDL) prieinami „Illumina“ interneto svetainėje support.illumina.com/sds.html.

Produkto dokumentaciją galima atsisiųsti iš interneto svetainės 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

IVD

EC REP



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

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

NAUDOTI „IN VITRO“ DIAGNOSTIKAI.

© 2023 „Illumina, Inc.“. Visos teisės saugomos.

illumina®