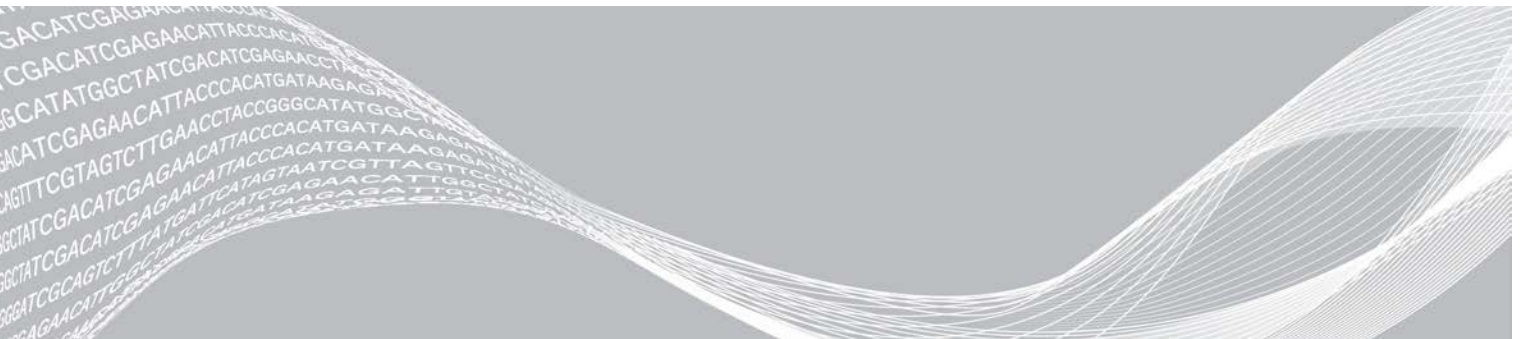


VeriSeq NIPT Solution v2

Programvareveiledning



Bruken av dette produktet er omfattet av patenter som eies av og er lisensiert til Illumina, Inc. Betaling for dette produktet gir brukeren en begrenset, ikke-overførbart rett til å bruke produktet i henhold til tiltenkt bruk i samsvar med tilhørende dokumentasjon og eventuelle andre tilhørende vilkår og betingelser. En representativ, ikke-uttømmende liste over disse patentene er tilgjengelig på www.illumina.com/patents. Det gis ingen andre rettigheter under noe annet patent eller til noen annen bruk verken uttrykkelig, underforstått eller ved berettiget antakelse.

Dette dokumentet og dets innhold er opphavsrettslig beskyttet for Illumina, Inc. og tilknyttede selskaper («Illumina»), og er ment utelukkende for kontraktbruk av kunden i forbindelse med bruk av produktet (produktene) beskrevet her, og for intet annet formål. Dette dokumentet og dets innhold skal ikke brukes eller distribueres til andre formål og/eller på annen måte kommuniseres, fremlegges eller reproduseres på noen måte uten forutgående, skriftlig samtykke fra Illumina. Illumina overfører ikke noen lisens under sitt patent, varemerke, opphavsrett eller sedvanerett eller lignende rettigheter til tredjeparter gjennom dette dokumentet.

Instruksjonene i dette dokumentet skal følges strengt og tydelig av kvalifisert og tilfredsstillende utdannet personell for å sikre riktig og sikker bruk av produktet (produktene) som er beskrevet i dette dokumentet. Alt innhold i dette dokumentet skal leses fullt ut og være forstått før produktet (produktene) brukes.

HVIS DET UNNLATES Å LESE FULLSTENDIG OG UTTRYKkelig FØLGE ALLE INSTRUKSJONENE I DETTE DOKUMENTET, KAN DET FØRE TIL SKADE PÅ PRODUKTET (PRODUKTENE), SKADE PÅ PERSONER, INKLUDERT BRUKERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANNEN EIENDOM, OG DETTE VIL UGYLDIGGJØRE EVENTUELL GARANTI SOM GJELDER FOR PRODUKTET (PRODUKTENE).

ILLUMINA PÅTAR SEG IKKE ANSVAR SOM FØLGE AV FEIL BRUK AV PRODUKTET (PRODUKTENE) SOM ER BESKREVET I DETTE DOKUMENTET (INKLUDERT DELER AV DETTE ELLER PROGRAMVARE).

© 2021 Illumina, Inc. Med enerett.

Alle varemerker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive eiere. Ytterligere informasjon om varemerker finner du på www.illumina.com/company/legal.html.

Revisjonshistorikk

Dokument	Dato	Beskrivelse av endring
Dokumentnr. 1000000067940 v06	August 2021	Oppdatert adresse for EU-authorized representant.
Dokumentnr. 1000000067940 v05	September 2020	<ul style="list-style-type: none"> • La til instruksjoner om nye funksjoner for kryptering av sikkerhetskopi og nettverkspassord. • Oppdaterte delen om nedlasting og installering av sertifikat med mer detaljerte instruksjoner. • La til et trinn om å oppgi nettverkspassord og en påminnelse om å generere et sertifikat i delen om serverkonfigurasjon for Workflow Manager. • Oppdaterte delen om tilordning av serverstasjoner for å angi at kun administrator har tillatelse til å gjøre dette, og oppdaterte informasjon om kompatibilitet med SMB-versjon. • La til henvisning til delen om kryptering av sikkerhetskopi for å arkivere data for Onsite Server. • La til merknad i innledningen for Assay Softwares webgrensesnitt om at programvaren ikke kan åpnes på mobile enheter. • La til merknader som tydeliggjør bruk av store og små bokstaver i utdata i NIPT-rapporten. • Oppdaterte fremstillingen av informasjon om verdialternativer for lesbarhet for mennesker i delen om resultater og varslingsrapporter. • Oppdaterte navngivingskonvensjonen for Workflow Manager slik at det fulle programvarenavnet på VeriSeq NIPT Workflow Manager vises konsekvent.
Dokumentnr. 1000000067940 v04	Februar 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Oppdaterte inndata for prøveark og opplasting av prøveark for å tydeliggjøre hvordan funksjonalitet er begrenset i opplasting av prøveark. • Oppdatert adresse for australsk sponsor og Illumina i Nederland.
Dokumentnr. 1000000067940 v03	Oktober 2019	<ul style="list-style-type: none"> • La til avsnittet Miljømessige hensyn for VeriSeq Onsite Server v2. • Oppdaterte presentasjonen av resultater for kjønnskromosomavvik i avsnittet Resultat- og varslingsrapporter i vedlegg B slik at den samsvarer med presentasjonen som vises i NIPT-rapporten.
Dokumentnr. 1000000067940 v02	April 2019	La til opplysning i NIPT- og tilleggsrapporter for å koordinere med opplæringsmaterialer.
Dokumentnr. 1000000067940 v01	Februar 2019	Utgivelse av veiledningen for VeriSeq NIPT Solution v2-programvaren for kundebruk.
Dokumentnr. 1000000067940 v00	November 2018	Første utgivelse kun for intern bruk.

Innholdsfortegnelse

Revisjonshistorikk	iii
Kapittel 1 VeriSeq NIPT Solution v2	1
Innledning	1
Systemarkitektur	3
Kapittel 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Innledning	4
VeriSeq NIPT-metode	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	4
VeriSeq NIPT Services	10
Kapittel 3 Next-Generation Sequencer	13
Innledning	13
Sekvenssammenslåing	13
Datalagerintegring	13
Gjennomløpskapasitet for analyser	14
Begrensning for nettverkstrafikk	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager	14
Kapittel 4 VeriSeq NIPT Assay Software v2	15
Innledning	15
Assay Softwares komponenter	16
Nettbrukergrensesnitt	19
Analyse og rapportering	30
VeriSeq Onsite Server v2	32
Vedlegg A Kvalitetskontrollmetrikk	36
Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for kvantifisering	36
Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering	36
Vedlegg B Systemrapporter	37
Innledning	37
Oversikt over systemrapporter	38
Rapportgenereringshendelser	40
Resultat- og varslingsrapporter	41
Prosessrapporter	49
Vedlegg C Feilsøking	56
Innledning	56
Assay Software-varslinger	57
Systemproblemer	65

Databehandlingstester	65
Vedlegg D Tilleggsressurser	67
Vedlegg E Akronymmer	68
Teknisk hjelp	69

Kapittel 1 VeriSeq NIPT Solution v2

Innledning	1
Systemarkitektur	3

Innledning

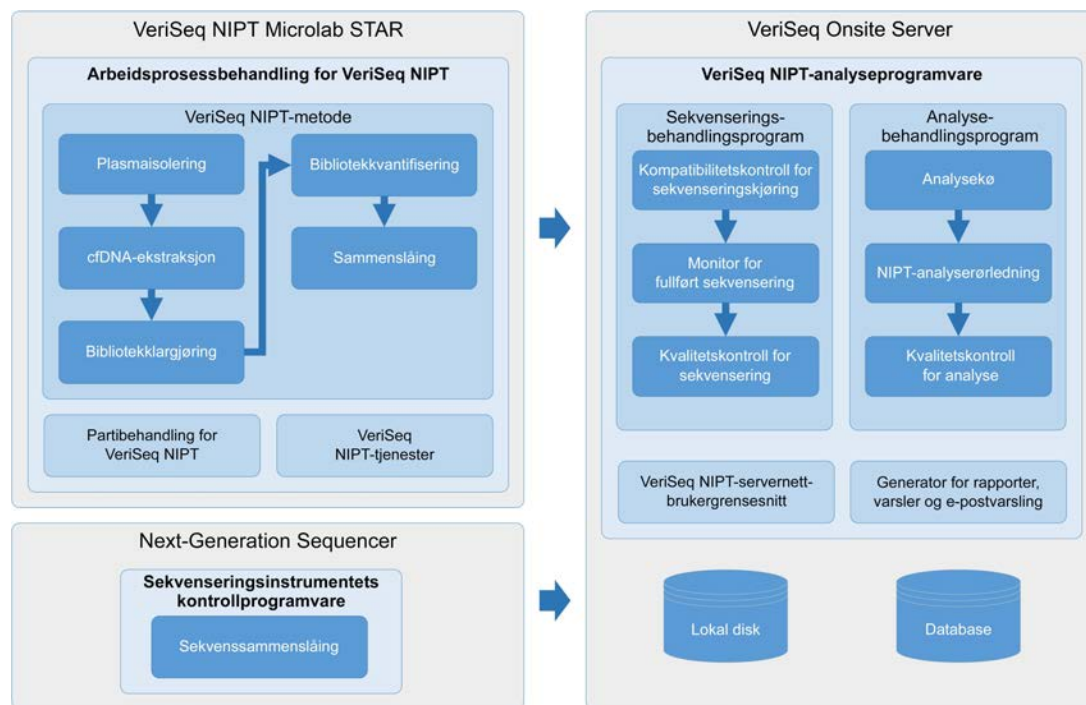
VeriSeq NIPT Solution v2 er en *in vitro*-diagnostisk test beregnet på sekvenseringsbasert undersøkelse for å påvise føtale aneuploidier fra perifere helblodsprøver fra mor hos gravide minst 10 uker ut i svangerskapet. Testen har to alternative undersøkelsestyper: grunnleggende og genomomfattende. Den grunnleggende undersøkelsen gir informasjon om aneuploidistatusen kun for kromosom 21, 18, 13, X og Y.

Genomomfattende undersøkelser gir delvise slettinger og dupliseringer for alle autosomer og aneuploidistatus for alle kromosomer. Begge undersøkelsestyper inneholder et alternativ der du kan be om rapportering av SCA (sex chromosome aneuploidy = kjønnskromosomaneuploidi). For begge undersøkelsestyper gjelder det at dette produktet ikke må brukes som eneste grunnlag for diagnostisering eller andre avgjørelser i forbindelse med graviditetshåndtering.

VeriSeq NIPT Solution v2-systemarkitekturen omfatter:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Et automatisert væskehåndteringsinstrument som bruker VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Sample Prep Kits til å klargjøre og spore bibliotekprøver. ML STAR klargjør prøver beregnet på analyse ved hjelp av VeriSeq NIPT Assay Software v2 i henhold til bruksanvisningen i *pakningsvedlegget for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)*.
- ▶ **Next-Generation Sequencer (NGS)** – Et genomomfattende sekvenseringsinstrument som sørger for klyngegenerering og sekvensering på instrumentet. Sekvenseringsinstrumentets kontrollprogramvare omfatter trinnene for å konfigurere en sekvenseringskjøring, og genererer sekvenseringsavlesninger for alle prøver i den kvantifiserte biblioteksammenslåingen.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server v2** – En server som er vert for VeriSeq NIPT Assay Software v2, og lagrer data for å analysere paired-end sekvenseringsdata. Assay Software overvåker og analyserer sekvenseringsdata kontinuerlig, og fremlegger prøveresultater, prosessrapporter og varslinger.

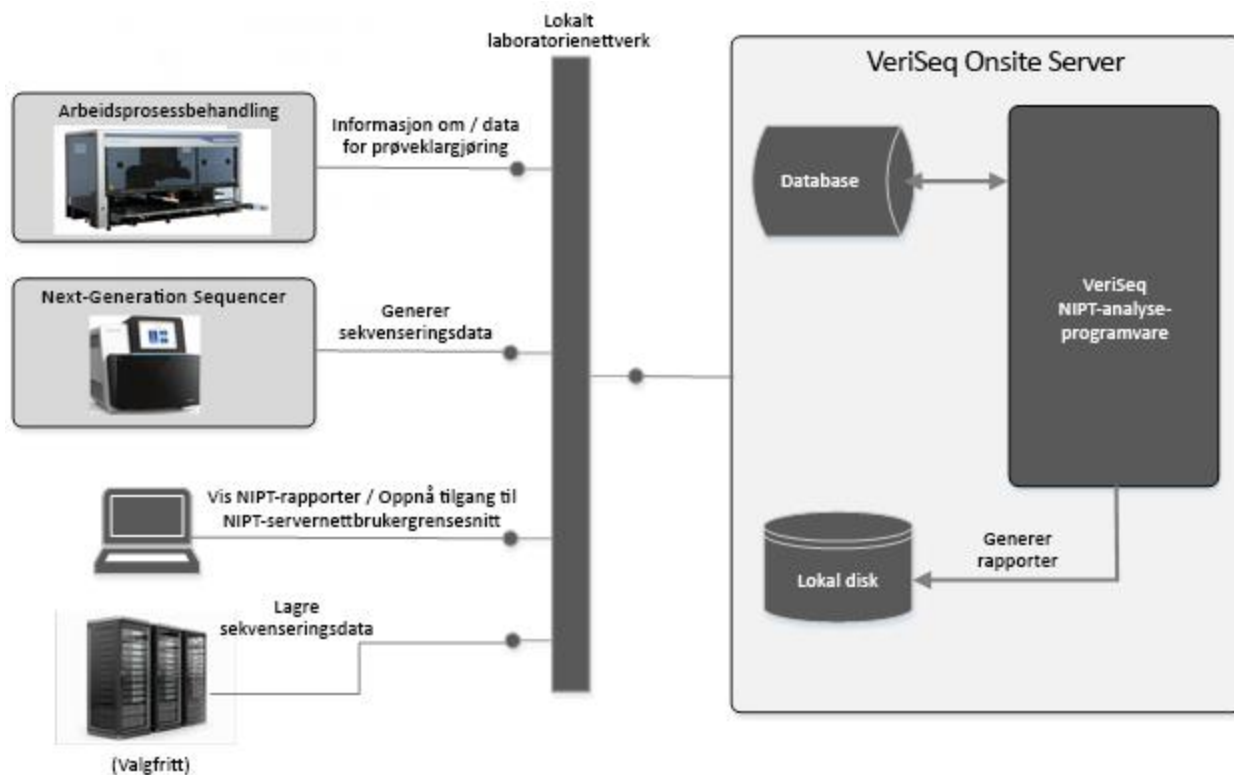
Figur 1 VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter



Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution v2 bruker laboratoriets lokale nettverk (LAN) til å koble alt systemutstyr til samme undernett. Bruken av LAN gir fleksibel plassering av utstyr og gjør det mulig å utvide kapasiteten ved å koble til flere sekvensere og/eller ML STAR-arbeidsstasjoner. [Figur 2](#) gir en oversikt over systemarkitekturen.

Figur 2 Oversikt over VeriSeq NIPT Solution v2



Kapittel 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager

Innledning	4
VeriSeq NIPT-metode	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	4
VeriSeq NIPT Services	10

Innledning

VeriSeq NIPT Workflow Manager er installert på ML STAR og gir et enkelt og intuitivt grafisk brukergrensesnitt som automatiserer klargjøringen av blodprøver i samsvar med VeriSeq NIPT Solution v2.

Arbeidsprosessbehandlingen opprettholder en datatilkobling med VeriSeq Onsite Server v2 til formål for databehandling, lagring, prøvesporing og håndhevelse av arbeidsprosesslogikken.

Arbeidsprosessbehandlingen gir tilgang til tre forskjellige programvaremoduler, også kalt metoder:

- ▶ VeriSeq NIPT-metode
- ▶ VeriSeq NIPT Batch Manager
- ▶ VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT-metode

VeriSeq NIPT-metoden (metoden) styrer den automatiserte behandlingen av prøver på ML STAR. Metoden gjennomfører følgende trinn:

- ▶ **Plasma Isolation** (Plasmaisolering) – Overfører 1 ml isolert plasma fra et blodprøvetakingsrør. Prosesslogikken oppretter et parti med Assay Software. Hvert parti inneholder prøvedata, inkludert prøvestrekkoden, prøvetypen, undersøkelsestypen, brønnposisjonen og kjønnsrapporteringsflagget.
- ▶ **cfDNA Extraction** (cfDNA-ekstraksjon) – Renser cfDNA fra 900 µl plasma.
- ▶ **Library Preparation** (Bibliotekklargjøring) – Oppretter biblioteker fra rensed cfDNA som er klare for sekvensering. Bibliotekene omfatter unike indekser for hver prøve i partiet.
- ▶ **Library Quantification** (Bibliotekkvantifisering) – Bestemmer cfDNA-konsentrasjon ved hjelp av et innskytende fluorescerende fargestoff i et 384-brønns mikroplateformat. Platen omfatter en merket DNA-standardkurve og duplikater av hver prøve i partiet. Systemet bruker de fluorescerende råavlesningene fra mikroplateleseren, og beregner prøvekonsentrasjonene basert på standardkurven.
- ▶ **Pooling and Normalization** (Sammenslåing og normalisering) – Kombinerer biblioteker til enkle sammenslåinger for sekvensering. Systemet bruker de tidligere bestemte konsentrasjonene til å beregne riktige overføringsvolumer for hver prøve i den sekvenserklare sammenslåingen.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager behandler statusen til prøver, partier og sammenslåinger gjennom brukergrensesnittet. Systemet gjør det mulig å spore prøver på tvers av flere væskehåndteringssystemer og sekvensere, og gjennom analyserøret. Du finner mer informasjon om prosedyrer for prøvebehandling i *pakningsvedlegget for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)*.

Du kan behandle prøver med arbeidsprosessen gjennom tre forskjellige kategorier som kalles objekter:

Objekt	Beskrivelse
Prøve	Resultatet av en engangsprøvetaking på 1 ml plasma fra ett enkelt blodprøverør. Prøver tilknyttes strekkoden på blodprøverøret (prøvestrekkoden) og partiet.
Parti	Plate med 24, 48 eller 96 prøver som behandles gjennom prosessen for cfDNA-ekstraksjon og bibliotekklargjøring.
Sammenslåing	Normalisert og fortynnet volum for sekvenserklare biblioteker med dobbel indeks. Hver sammenslåing inneholder opptil 48 prøver.

Følgende handlinger kan utføres for objekter under behandling:

Handling	Objekt	Generert rapport	Beskrivelse
Ugyldiggjøring	Prøve	Prøveugyldiggjøring	Prøve flagget av brukeren som ikke lenger gyldig for behandling. Ingen testresultater genereres for ugyldiggjorte prøver. Eksempel: Synlig medrivning av blod under plasmaisolering.
	Parti	Partiugyldiggjøring	Parti flagget av brukeren som ikke lenger gyldig. Hvis partiugyldiggjøring forekommer før sammenslåingsgenerering, ugyldiggjøres alle prøver. Eksempel: Plate som er mistet i gulvet eller på annen måte håndtert feil.
	Sammenslåing	Ugyldiggjøring av sammenslåing	Sammenslåing flagges av brukeren som ikke lenger gyldig. Etter to ugyldiggjøringer av sammenslåingen vil alle prøver i sammenslåingen ugyldiggjøres. Eksempel: Hele sammenslåingsvolumet brukes under to mislykkede sekvenseringer.
Mislykket kvalitetskontroll	Prøve	Prøveugyldiggjøring	VeriSeq NIPT Solution v2 flagget automatisk en prøve som ugyldig fordi en angitt kvalitetskontrollmetrikk ikke ble bestått eller som følge av en systempåvist væskehåndteringsfeil.
	Parti	Partiugyldiggjøring	VeriSeq NIPT Solution v2 flagget automatisk hele partiet som ugyldig. Eksempel: Systemfeil under væskehåndtering.
Annullering	Prøve	Prøveannullering	Laboratorieadministrasjon flagget prøve som annullert. Ingen testresultater genereres.
Redigere prøveattributter	Prøve	Kjønnsrapportering	Kjønnsrapportering flagget av brukeren som Yes (Ja), No (Nei) eller SCA. Hvis prøvekjønnsrapportering angis som Yes (Ja), genereres prøvens kjønn. Hvis prøvekjønnsrapportering angis som No (Nei), genereres ikke prøvens kjønn. Hvis prøvekjønnsrapportering angis som SCA, rapporteres kun kjønnskromosomaneuploidier.
	Prøve	Prøvetype	Prøvetype flagget av brukeren som Singleton (Ett), Twin (Tvilling), Control (Kontroll) eller NTC (No Template Control – kontroll uten mal). Angivelsen av prøvekjønntypen har direkte påvirkning på analysen av testen. Hvis du vil ha nøyaktige testresultater, må prøvetypen være nøyaktig.
	Prøve	Undersøkelsestype	Undersøkelsestype flagget av brukeren som grunnleggende (kun 21, 18, 13, X og Y) eller genomfattende (alle kromosomer).

Objektet behandles ikke videre etter en ugyldiggjøring, mislykket kvalitetskontroll eller annulleringshandling. Systemer for bibliotekinformasjonsbehandling (LIMS) kan bruke prøveugyldiggjøringsrapporter for å angi ny behandling av prøve fra blodprøvetakingsrøret.

Prøvearkinnndata

Inndataprøvearket gir pasientrelatert informasjon, inkludert prøvetype- og kjønnskromosomrapporteringsstatus. Systemet trenger all prøveinformasjon før sekvenseringssammenslåinger kan genereres.



FORSIKTIG

Unngå feil ved ikke å inkludere prøveinformasjon for NTC-er på prøvearket. Utelat dem fullstendig, og ikke inkluder rader for dem. Systemet legger automatisk til strekkoder, undersøkelsestype, prøvetype og kjønnsrapportering for NTC-er.

Inndataprøvearket må være en tabulatordelet tekstfil, *.txt. Overskriftskolonnenavnene i filen må samsvare nøyaktig med overskriftskolonnenavnene slik de vises i tabellen som følger.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
batch_name	Streng/tom	Påkrevd	Angir prøvens partinavn. Må samsvare med partinavnet som er angitt i betegnelsesmetoden (arbeidsprosessbehandling) for å bekrefte at inndataprøvearket er tilknyttet riktig parti. Det kan maks. inneholde 26 tegn. Kolonnen kan stå tom. MERK Prøveark uten kolonnen batch_name vil ikke bli godtatt.
sample_barcode	Streng	Påkrevd	Strekkekode på blodprøverør lastet på ML STAR. Hvis en heltallverdi brukes som prøvestrekkode, skal den ikke overskride 15 sifre. En alfanumerisk prøvestrekkode kan maks. inneholde 32 tegn. Bruk kun tall, bokstaver, bindestreker (-) og understreker (_).
sample_type	Streng	Påkrevd	Angir prøvetypen for analyse. Tillatte verdier er «Singleton» (Ett), «Twin» (Tvilling), «Control» (Kontroll) og «NTC».
sex_chromosomes	Streng	Påkrevd	Angir den føtale kjønnskromosomrapporteringen. Tillatte verdier er «yes» (ja) (rapporter), «no» (nei) (ikke rapporter) og «sca» (rapporter kun for kjønnskromosomaneuploidier).
screen_type	Streng	Påkrevd	Angir undersøkelsestypen for analyse. Tillatte verdier er «basic» (grunnleggende) og «genomewide» (genomomfattende).

Inndataprøvearket lastes opp under plasmaisolering eller sammenslåing. Oppdaterte prøveark kan også lastes opp ved bruk av Batch Manager for å endre alle prøveattributter unntatt screeningstype. Prøveinformasjon bekreftes under prøveopplastingsprosessen. Prøver som lastes opp under plasmaisolering kan omfatte en fullstendig prøveliste eller et delsett med prøver. Under sammenslåing ber systemet om eventuell manglende prøveinformasjon som ikke ble lastet opp under plasmaisolering.

Brukeren kan velge enten prøvelasting av alle prøver i partiet (gjelder partier generert av kundens LIMS) eller for nye tester (der de resterende åpne posisjonene er fylt med tilgjengelige prøver).

Velg mellom tre måter å bruke prøveark på:

- ▶ Forhåndsdefinerte partier (LIMS-opprettede partier)
- ▶ Formålstjenlig opprettelse av partier (partier opprettet av arbeidsprosessbehandling)
- ▶ Hybrid opprettelse av partier (polstrede LIMS-prioritetsprøver)

Forhåndsdefinerte partier – LIMS-opprettede partier

Partier kan opprettes av kundens LIMS før prøvebehandlingen starter. I forhåndsdefinerte partier er alle prøver allerede knyttet til et parti før de lastes inn på ML STAR. Prøvearket som lastes opp under plasmaisolering, inkluderer alle prøver i partiet sammen med all prøveinformasjon. Prøveark for LIMS-

opprettede partier må inkludere kolonnen Batch ID (Parti-ID) for å sikre at parti-ID-navnet som ble angitt manuelt i Workflow Manager ved behandlingsstart, er korrekt.

Denne fremgangsmåten har den fordelen at det gir kontroll over nøyaktig hvilke prøver som lastes inn, ettersom systemet krever at alle prøver i prøvearket er inkludert i partiet. Det kreves ingen ytterligere informasjon, og laboratoriet kan fortsette til sluttrapporten uten å legge inn flere data.

- ▶ **Fordeler** – Gir full kontroll over innholdet i partiet. Forhindrer innlasting av uønskede prøver.
- ▶ **Ulemper** – Krever et system som kan opprette partier fra beholdning (avansert LIMS). Kan kreve at laboratoriepersonell må hente de korrekte prøvene fra lager, eller et avansert prøveoppbevaringssystem.

Formålstjenlig opprettelse av partier – opprettede partier

Partier kan opprettes i laboratoriet ved fysisk å innhente prøverør og laste dem på ML STAR under plasmaisolering. Ingen tidligere tilknytning mellom prøve og parti er nødvendig, og brukeren i laboratoriet bestemmer hvilke prøver som skal være med i partiet.

Når brukeren blir bedt om det, velges **No Sample Sheet** (Ingen prøveark) under plasmaisolering. Arbeidsprosessbehandlingen tilknytter de lastede prøvene med den manuelt angitte parti-ID-en, og genererer en partiinitieringsrapport. Rapporten kan sendes til laboratoriets LIMS-system for å angi at partiet er opprettet og for å gi en liste over tilknyttede prøver.

- ▶ **Fordeler** – Krever ingen LIMS eller prøveark. Brukere kan endre partiinitieringsrapporten med informasjon om prøvetype, undersøkelsestype og kjønnsrapportering for opplasting under sammenslåing. Fleksibelt, en prøve kan legges til når som helst.
- ▶ **Ulemper** – Ingen automatisert kontroll over hvilke prøver partiet omfatter. Brukeren kan laste en uønsket prøve. Prøvedata må lastes opp under sammenslåing.

Opprettelse av hybride partier – LIMS-prioritetsprøver

Kundens LIMS-system kan opprette et parti med et delsett av de prøvene som er forhåndsdefinert. De resterende prøvene i partiet fylles opp av Workflow Manager fra de prøvene som lastes inn. I en slik situasjon laster brukeren opp et partielt prøveark under plasmaisolering. Igjen oppfordrer vi laboratoriene til å fylle ut kolonnen Batch ID (Parti-ID) hvis de ønsker å forhåndsdefinere partinavnene sine. Noen ganger kan en bruker velge å laste opp et tomt prøveark som bare inneholder partinavnet, for å dobbeltsjekke det manuelt angitte partinavnet. Denne strategien fungerer godt når man vil prioritere viktige prøver, f.eks. prøver som må testes på nytt, for å forsikre seg om at disse prøvene er inkludert i kjøringen. Beslutningen om hvilke prøver som skal inkluderes i partiet, bestemmes delvis av LIMS og delvis av brukeren på laboratoriet.

- ▶ **Fordeler** – Opprettholder fleksibiliteten til ad hoc-partistrategien samtidig som det er mulig å diktere partinavnet og noen av prøvene i partiet (f.eks. nye tester).
- ▶ **Ulemper** – Dikterer ikke prøvene fullt ut, dvs. at en uønsket prøve fortsatt kan lastes inn. Denne strategien krever fortsatt informasjon om enkelte prøver under sammenslåing.

Redigere prøveattributter

Når som helst før du starter en sekvenseringskjøring, kan du bruke VeriSeq NIPT Batch Manager for å endre kjønnskromosomrapporter for enkeltstående prøver, undersøkelsestype, og prøvetypeattributter.

- 1 Åpne Batch Manager.
- 2 Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
- 3 I partiplatediagrammet velger du brønnposisjonen tilknyttet den ønskede prøven.

- 4 Bekreft at riktig prøve vises, og deretter velger du en prøvetypeattributt i rullegardinlisten Sample Type (Prøvetype).
- 5 Velg en kjønnsrapporteringsattributt i rullegardinlisten Sex Reporting (Kjønnsrapportering).
- 6 Velg en undersøkelsestypeattributt i rullegardinlisten Screen Type (Undersøkelsestype).
- 7 Velg **Edit** (Rediger).

Ugyldiggjøring av prøve, parti og sammenslåing

Avhengig av det aktuelle trinnet i prøvebehandlingen kan brukeren ugyldiggjøre en individuell prøve, et parti eller en prøvesammenslåing. Etter ugyldiggjøringen vil ikke prøven, partiet eller sammenslåingen behandles videre.

Før en testrapport genereres, kan du bruke enten VeriSeq NIPT Method eller Batch Manager til å ugyldiggjøre én eller flere prøver.

Ugyldiggjøre ved hjelp av VeriSeq NIPT-metode

- 1 Under prøvebehandling velger du hver enkelt brønn som ikke skal bestå i vinduet Well Comments (Brønns kommentarer) i slutten av hver arbeidsprosessbehandling, og deretter velger du **OK**.
- 2 Velg minst én merknad i rullegardinmenyene, eller velg avmerkingsboksen **Other** (Annet) og skriv inn en kommentar.
- 3 Velg avmerkingsboksen **Fail Sample** (Få prøve til ikke å bestå), og velg **OK**.
- 4 Bekreft at systemet skal få prøven til ikke å bestå.

Ugyldiggjøring med Batch Manager

Bruk Batch Manager til å ugyldiggjøre:

- ▶ En prøve
- ▶ Et parti før sammenslåingstrinnet er fullført.
- ▶ En prøvesammenslåing etter at sammenslåingstrinnet er fullført og før en testrapport blir generert.



MERK

Avslutt eventuelle metoder som kjører, før du kjører Batch Manager.

Tilgang til Batch Manager

- 1 Gjør ett av følgende når du vil ha tilgang til Batch Manager:
 - ▶ I App Launcher (Startprogram for apper) velger du **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
 - ▶ På en datamaskin koblet til nettverket blir du til **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** og åpner metodefilen for Batch Manager (**VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med**) med Hamilton-kjøringskontrolleren.

Prøveugyldiggjøring

- 1 Åpne Batch Manager.
- 2 Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
- 3 I parti-platediagrammet velger du brønnposisjonen tilknyttet prøven som ikke besto.
- 4 Bekreft at riktig prøve vises, og velg **Invalidate Sample** (Ugyldiggjør prøve).

- 5 Angi en årsak til feilen, og velg **Invalidate** (Ugyldiggjør).
I partiplatediagrammet endres den ugyldiggjorte prøven fra grønn til rød, og statusetiketten endres fra gyldig til ikke bestått.

Partiugyldiggjøring

- 1 Åpne Batch Manager.
- 2 Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
- 3 I partiplatediagrammet velger du **Invalidate Batch** (Ugyldiggjør parti).
- 4 Angi en årsak til feilen, og velg **Invalidate** (Ugyldiggjør).
Hvis det ikke finnes en gyldig sammenslåing for partier i partiplatediagrammet, endres alle prøver fra grønn til rød. Gyldige sammenslåinger i partier forblir gyldige.

Ugyldiggjøring av sammenslåing

- 1 Oppnå tilgang til Batch Manager.
- 2 Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **Pool Manager** (Sammenslåingsbehandling).
- 3 Skann sammenslåingens strekkode.
- 4 Angi brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
- 5 Angi en årsak til feilen, og velg **Invalidate** (Ugyldiggjør).

Laste opp prøveark

Brukeren kan laste opp et prøveark som inneholder prøveinformasjon, via Batch Manager. Ved hjelp av denne funksjonen kan brukeren for eksempel laste opp eller endre prøveinformasjon i store sett. Du kan endre alle prøveattributter unntatt screeningstype når du laster opp et prøveark.

- 1 Åpne Batch Manager.
- 2 Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
- 3 Velg **Upload New Sample Sheet** (Last opp nytt prøveark).
- 4 Gå til og velg ønsket prøveark, og velg deretter **OK**.

Avbrytelse av prøve

- 1 Åpne Batch Manager.
- 2 Angi parti-ID og brukernavn eller operatørens initialer, og velg **OK**.
- 3 På partiplatediagrammet velger du brønnposisjonen knyttet til prøven som skal avbrytes.
- 4 Bekreft at det er riktig prøve som vises, og velg **Cancel Sample** (Avbryt prøve).
- 5 Angi årsaken til feilen, og velg **Cancel** (Avbryt).
Den avbrutte prøven endrer farge fra grønt til rødt på partiplatediagrammet.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services inkluderer flere verktøy som brukes til å konfigurere og verifisere både ML STAR og Workflow Manager. Disse verktøyene er ikke påkrevd ved normal bruk av systemet, men kan være nødvendige for å bistå Illuminas eller Hamiltons tekniske støtte ved feilsøking av systemet. Disse verktøyene brukes også til å justere systemparametere som følge av en forskyvning i klyngetetthet.

Starte VeriSeq NIPT Services



MERK

Lukk alle kjøringsmetoder før du starter tjenester.

Gjør ett av følgende når du vil oppnå tilgang til VeriSeq NIPT Services:

- ▶ I startprogrammet for apper velger du **VeriSeq NIPT Services**.
- ▶ På en datamaskin koblet til nettverket blar du til **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** og åpner metodefilen for NIPT-tjenester (**VeriSeqNIPT_Service.med**) med Hamilton-kjøringskontrolleren.

Verktøyene Services (Tjenester) aktiverer to testtyper:

- ▶ **Individual Tests** (Enkeltstående tester) – Komponenttester som brukes for å feilsøke ML STAR-maskinvaren.
- ▶ **Service Tools** (Serviceverktøy) – Verktøy som brukes for å konfigurere arbeidsprosessbehandlingen.

Individuelle tester

I forbindelse med feilsøking av maskinvareproblemer som kan oppstå på Workflow Manager, kan det være nødvendig å utføre følgende systemtester.

Systemtest	Beskrivelse
Barcode/Autoload (Strekkode /automatisk lasting)	Kontrollerer at systemplattformen, AutoLoader og funksjonen for strekkodeskanning er riktig konfigurert.
CPAC	Kontrollerer at CPAC-varmesystemene på plattformen fungerer som de skal. Kontroller også at de individuelle enhetene er koblet riktig til kontrollboksen.
BVS Vacuum (BVS-vakuum)	Kontrollerer at vakuumsystemet (BVS) på plattformen fungerer som det skal, for å bekrefte at vakuum kan aktiveres og nå driftstrykkene.
Independent Channel (Frittstående kanal)	Kontrollerer at de uavhengige pipettekanalene fungerer som de skal. Utfører en væskeretensjonstest for å detektere drypping fra pipettekanalene og kontrollere at leveringsvolumer er konsekvente.
iSwap	Kontrollerer at iSwap-robotarmen fungerer som den skal, og bekrefter registrerte plattformposisjoner.
96-Head (96-hode)	Kontrollerer at CO-RE 96-pipettehodet fungerer som det skal. Utfører en væskeretensjonstest for å detektere drypping fra pipettekanalene og kontrollere at leveringsvolumer er konsekvente.

Slik utfører du individuelle tester:

- 1 Velg testen som skal utføres.



MERK

Full IOQ Execution kjører alle seks tester etter hverandre.

- 2 Følg instruksjonene på skjermen, og noter observasjoner av utstyrsfunksjon og eventuelle systemfeil.
- 3 Når testen er ferdig, velger du **Abort** (Avbryt) for å avslutte metoden.
- 4 Hvis du blir bedt om å levere systemsporslogslogger som genereres under testen, er disse loggene tilgjengelige på C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles og begynner med VeriSeqNIPT_Services.

Serviceverktøy

Services Tools (Serviceverktøy) brukes til å konfigurere Workflow Manager og enkelte analyseparametere.

Systemtest	Beskrivelse
Server Configuration (Serverkonfigurasjon)	Konfigurerer og kontrollerer tilkoblingen mellom VeriSeq NIPT Workflow Manager og Assay Software. Riktig kommunikasjon mellom disse systemene er avgjørende for kjøringen av Workflow Manager.
Assay Configuration (Analysekonfigurasjon)	Brukes til å tilbakestille standard bibliotekkonsentrasjon.
Deck Teach Tool (Plattformregistreringsverktøy)	Brukes til å eksportere og importere registrerte plattformposisjoner fra en fil.

Serverkonfigurasjon

Hvis nettverksadressen til VeriSeq Onsite Server v2 endres, må Workflow Manager dirigeres til den nye adressen.

- 1 I menyen Services Tools (Serviceverktøy) velger du **Server Configuration** (Serverkonfigurasjon).
- 2 Oppdater URL-en med den nye adressen til Onsite Server.
- 3 Skriv inn nettverkspassordet for Onsite Server i passordfeltet.
- 4 Velg **Test Connection** (Test tilkobling) for å sende en testmelding. Hvis meldingen ikke mottas, må du kontakte Illuminas tekniske støtte.
- 5 I skjermbildet System Configuration (Systemkonfigurasjon) velger du **OK** og deretter **Apply** (Bruk) for å lagre den nye adressen.

Når du oppdaterer nettverksadressen, må du også oppdatere SSL-sertifikatet (Secure Sockets Layer) for PC-en som kjører Workflow Manager. Åpne VeriSeq NIPT Assay Software v2 på denne PC-en og se *Last ned og installere sertifikat på side 27*.

Analysekonfigurasjon

Du kan justere sekvenserbibliotekenes konsentrasjon i sekvensersammenslåingene i arbeidsprosessbehandlingen på en kjøring for kjøring-base i sammenslåingsprosessen (se *pakningsvedlegget for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)*). Analysekonfigurasjonsverktøyet kan også brukes for å endre standardverdien for denne konsentrasjonen.

Dessuten kan du bruke analysekonfigurasjonsverktøyet for å endre andre parameteres verdier. Du kan angi parameteren Default Sex Chromosome Reporting (Rapportering av standard kjønnskromosom) som Yes (Ja) eller No (Nei). Denne innstillingen bestemmer hvilke attributter som skal tilordnes prøver når knappen Use Default (Bruk standard) velges under prøveklargjøring. Parameteren Screen Type (Undersøkelsestype) kan angis som Basic (Grunnleggende) eller Genomewide (Genomomfattende), og bestemmer undersøkelsestypen for en prøve.

- 1 Velg **Assay Configuration** (Analysekonfigurasjon).
- 2 Oppdater boksen Target Library Concentration (pg/μl) (Målbibliotekkonsentrasjon(pg/μl)) til ønsket verdi.

- 3 Oppdater Default Sex Chromosome Reporting (Rapportering av standard kjønnskromosom) til ønsket verdi.
- 4 Oppdater Screen Type (Undersøkelsestype) til ønsket verdi.
- 5 Velg **Apply** (Bruk).

Deck Teach Tool

Under feilsøking kan det være nødvendig å eksportere de registrerte posisjonsverdiene. Bruk Deck Teach Tool (Plattformregistreringsverktøy) for å generere en liste over posisjonene sammen med verdiene deres.

- 1 Velg **Deck Teach Tool** (Plattformregistreringsverktøy).
- 2 Velg **Export** (Eksporter).
- 3 Velg en utdataplassering for tekstfilen som inneholder de registrerte plattformposisjonene.
- 4 Velg **OK**.
Deck Teach Tool (Plattformregistreringsverktøy) lagrer en tekstfil som inneholder verdiene for alle de registrerte laboratorieutstyrposisjonene med sikte på installasjon av Workflow Manager.
- 5 Velg **Cancel** (Avbryt) for å gå tilbake til skjermbildet Method Selection (Metodevalg).

Kapittel 3 Next-Generation Sequencer

Innledning	13
Sekvenssammenslåing	13
Datalagerintegrering	13
Gjennomløpskapasitet for analyser	14
Begrensning for nettverkstrafikk	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager	14

Innledning

Et neste generasjons sekvenseringssystem genererer sekvenseringsavlesinger for alle prøver i den kvantifiserte biblioteksammenslåingen og er integrert med VeriSeq NIPT Solution v2 via Onsite Server. Sekvenseringsdata evalueres av Analysis Handler (Analysebehandler) i Assay Software.

Ta hensyn til følgende punkter ved integrering av et neste generasjons sekvenseringssystem med VeriSeq NIPT Solution v2.

- ▶ Integrering av datalagring.
- ▶ Analysekapasitet.
- ▶ Begrensninger for nettverkstrafikk.

Sekvenssammenslåing

Assay Software krever en neste generasjons sekvenser som er i stand til å generere sekvenseringsdata for den klagjorte biblioteksammenslåingen i samsvar med følgende spesifikasjoner:

- ▶ Generering av 2 x 36 paired end-avlesinger.
- ▶ Kompatibel med indeksadaptere i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- ▶ Tokanals kjemi.
- ▶ Automatisk produksjon av BCL-filer.

Datalagerintegrering

En vanlig sekvenseringskjøring for VeriSeq NIPT Solution v2 krever 25–30 GB for neste generasjons sekvenseringssystemdata. Den faktiske datastørrelsen kan variere basert på den endelige klyngetettheten. Onsite Server gir mer enn 7,5 TB lagringsplass, som er nok plass til rundt 300 sekvenseringskjøringer ($7500/25 = 300$).

Til formål for datalagring tilordnes neste generasjons sekvenseringssystem til Onsite Server for én av følgende metoder:

- ▶ Bruk Onsite Server som datalager. I denne konfigurasjonen tilordnes sekvenseren direkte til serveren og tar vare på data på den lokale stasjonen.
- ▶ I et laboratorium med høyt gjennomløp brukes den nettverkstilkoblede lagringen (NAS). Konfigurer neste generasjons sekvenseringssystem til å ta vare på sekvenseringsdataene direkte til en bestemt plassering på NAS.

I dette oppsettet konfigureres Onsite Server til å overvåke den bestemte NAS-plasseringen som gjør det mulig for serveren å overvåke kommende sekvenseringskjøringer. Flere neste generasjons sekvenseringssystemer kan legges til for å øke prøvegjennomløpet. Du finner mer informasjon om hvordan serveren tilordnes NAS under *Administrere en delt nettverksstasjon på side 25*.

Du finner mer informasjon om hvordan du tilordner neste generasjons sekvenseringssystemer til serveren eller til NAS i systemets brukerveiledning.

Gjennomløpskapasitet for analyser

VeriSeq NIPT-analyseret behandler normalt data for en enkelt sekvenseringskjøring på ca. 5 timer. Når laboratoriet utvides for prøvegjennomløp, må du ta hensyn til at en enkelt server maksimalt kan behandle fire kjøringer per dag, som totalt gir $48 \text{ prøver} \times 4 = 192 \text{ prøver per dag}$. Kontakt Illuminas kundestøtte hvis du har spørsmål om andre gjennomløpsløsninger.

Begrensning for nettverkstrafikk

VeriSeq NIPT Solution v2 bruker laboratoriets lokalnett (LAN) til datagjennomløp mellom neste generasjons sekvenseringssystem, Onsite Server og NAS (hvis dette er konfigurert). Når du skal utvide for prøvegjennomløp, må du ta hensyn til følgende begrensninger når det gjelder IT-infrastrukturtrafikk:

- ▶ Gjennomsnittlig datatrafikk på ca. 25 GB generert i løpet av ca. 10 timer, er omtrent 0,7 MB/sek per sekvenser.
- ▶ Det kan også hende at laboratoriets infrastruktur støtter andre trafikklider som må tas med i beregningen.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Hvis du bruker et neste generasjons sekvenseringssystem som har modulen VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM), gjør du som følger for å klargjøre for sekvensering:

- 1 I Local Run Manager velger du **Create Run** (Opprett kjøring).
- 2 I rullegardinmenyen velger du **VeriSeq NIPT**.
- 3 Fyll ut følgende felt.
 - ▶ Run Name (Kjøringsnavn)
 - ▶ Run Description (Kjøringsbeskrivelse) (valgfritt)
 - ▶ Pool Barcode (Strekkode for sammenslåing)



FORSIKTIG

Strekkode for sammenslåing som angis i LRM-modulen må være identisk med strekkoden for sammenslåing som er angitt i Workflow Manager. Feil kjøringskonfigurasjoner vil bli avvist av Assay Software og kan kreve ny sekvensering.

- 4 Velg **Save Run** (Lagre kjøring).

Når du er ferdig med å konfigurere kjøringen, kan du initiere den ved hjelp av instrumentprogramvaren.

Kapittel 4 VeriSeq NIPT Assay Software v2

Innledning	15
Assay Softwares komponenter	16
Nettbrukergrensesnitt	19
Analyse og rapportering	30
VeriSeq Onsite Server v2	32

Innledning

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genererer statistikk som brukes til å evaluere kopitallet av kromosomer i de testede prøvene, og bestemmer aneuploidi for de kromosomene som er valgt for analysen. Hvilke kromosomer som skal analyseres, avhenger av screeningtypen du velger: basic (basis) (kromosomene 21, 18, 13, X og Y) eller genomwide (helgenom) (alle kromosomer). Når du velger helgenomalalternativet, vil programvaren også søke etter tilstedeværelsen av subkromosomale regioner av kopitallet som har økt eller blitt redusert innenfor autosomet. Et neste generasjons sekvenseringsinstrument genererer analyseinndata i form av 36 paired-end-baseavlesinger.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kjøres på VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server er en sentral komponent i VeriSeq NIPT Solution v2 og fungerer som et koblingspunkt mellom VeriSeq NIPT Workflow Manager, det neste generasjons sekvenseringssystemet og brukeren.

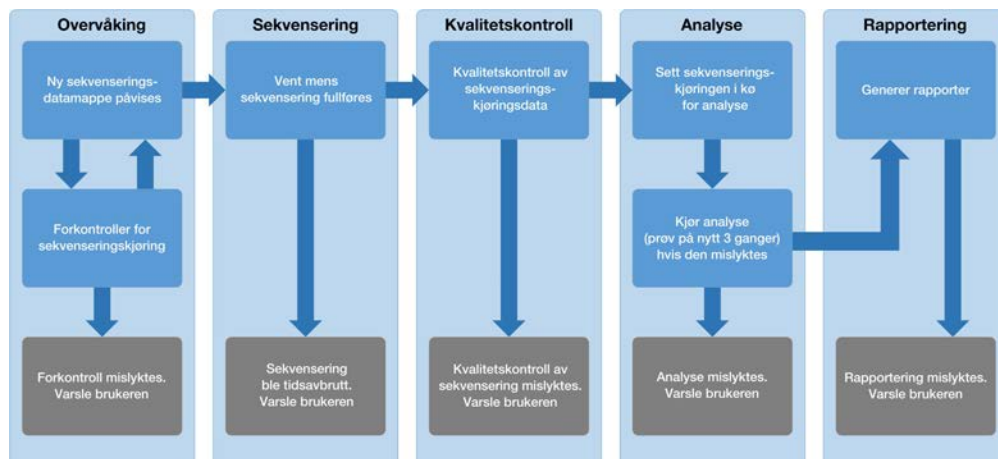
Assay Software innretter avlesingene mot det humane referansegenomet og utfører analysen på avlesinger som er innrettet mot en unik plassering eller et unikt sted i genomet. Assay Software utelukker duplikatavlesinger og steder som er forbundet med stor variasjon i deknning over euploide prøver. Sekvenseringsdata normaliseres for nukleotidinnhold og korrigeres for partieffekter og andre kilder til uønsket variabilitet. Informasjon om cfDNA-fragmentlengden avledes fra paired-end-sekvenseringsavlesingene. Assay Software vurderer også statistikk for sekvenseringsdekning på regioner som er kjent for å være rike på enten føtalt eller maternelt cfDNA. Data generert fra fragmentlengden og dekningsanalysen brukes til å estimere føtal fraksjon (FF) for hver prøve.

For hvert screeningalternativ som er valgt for en prøve fra testmenyen, rapporterer Assay Software hvorvidt en anomali er detektert eller ikke. I basisscreeningen er alle anomalier aneuploidier. For helgenomscreeningen kan en anomali være en aneuploidi eller en partiell sletting eller duplikasjon.

Assay Softwares komponenter

Assay Software kjører og overvåker kontinuerlig nye sekvenseringsdata når de legges til i mappen Input (Inndata) på Onsite Server. Når en ny sekvenseringskjøring er identifisert, utløses følgende prosess.

Figur 3 Dataprosessdiagram



- 1 **Overvåking** – Forhåndskontrollerer den nye sekvenseringskjøringens gyldighet. Gyldighetskontrollen omfatter kontroller av kjøringsparameternes kompatibilitet (samsvarer verdiene med de forventede verdiene), strømningcellens tilknytning til et kjent, eksisterende sammenslåingsrør og å sørge for at resultater ikke er rapportert tidligere for samme prøve i denne sammenslåingen (ny kjøring). Hvis noen av disse kontrollene ikke består, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
- 2 **Sekvensering** – Overvåker kontinuerlig med tanke på fullføring av sekvenseringskjøringen. Det stilles inn et tidsur som definerer et tidsavbrudd for når kjøringen skal fullføres. Hvis tidsavbruddet utløpte, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
- 3 **Kvalitetskontroll** – Undersøker InterOp-kvalitetskontrollfilene generert av sekvenseren. Assay Software kontrollerer totalt antall klynger, klyngetetthet og avlesningenes kvalitetsscorer. Hvis kvalitetskontrollkriteriene ikke består, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
- 4 **Analyse** – Administrerer analysekøen for flere sekvenseringskjøringer generert av ulike instrumenter konfigurert med serveren. Serveren behandler en enkelt analysejobb om gangen basert på prinsippet først inn, først ut (FIFO). Når analysen er fullført, startes den neste planlagte analysen i køen. Hvis en analysekjøring mislykkes eller blir tidsavbrutt, starter Assay Software automatisk opp analysen på nytt opptil tre ganger. Etter hver mislykket kjøring, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.
- 5 **Rapportering** – Genererer rapporten som inneholder sluttresultatene etter at analysen er fullført. Hvis en kjøring mislykkes og det ikke genereres rapporter, varsles brukeren gjennom e-postvarslingssystemet og gjennom loggen Alerts (Varsler) i nettbrukergrensesnittet.

Assay Software-oppgaver

Assay Software utfører både automatiserte og brukerinitierte oppgaver.

Automatiserte oppgaver

Assay Software utfører følgende automatiserte oppgaver:

- ▶ **Sammenligning og lagring av prøveklargjøringslogg** – Gir et sett med utdatafiler ved slutten av hvert trinn, og lagrer dem i mappen ProcessLogs (Prosesslogger) som er plassert i mappen Output (Utdata). Du finner mer informasjon under *Filstruktur for rapporter på side 38*, der det er en oversikt, og *Prosessrapporter på side 49*, der det er flere opplysninger.
- ▶ **Generering av varsel-, e-post- og rapportvarsling** – Overvåker gyldighetsstatusen for partiet, sammenslåingen og prøven under prøveklargjøringstrinnene og kvalitetskontrollen for sekvenseringsdataene og analyseresultatene for hver prøve. Basert på disse valideringskontrollene bestemmer Assay Software om prosessen skal fortsette og om resultatene skal rapporteres. Assay Software avslutter prosessen når et parti eller en blanding ugyldiggjøres basert på QC-resultater. En e-postvarsling sendes til brukeren, en rapport genereres, og et varsel logges på nettbbrukergrensesnittet.
- ▶ **Sekvensdataanalyse** – Analyserer råsekvensdataene for hver prøve som er multiplekset i sammenslåingen ved hjelp av den integrerte NIPT Assay Software. Assay Software bestemmer aneuploidieresultatene for hver prøve. Systemet rapporterer ikke resultater for prøver som brukeren har ugyldiggjort eller annullert. Når det gjelder prøver som ikke består kvalitetskontrollkriteriene, gis det en logisk forklaring på hvorfor ikke, men resultater for prøver som ikke har bestått, utelates. Du finner mer informasjon under *NIPT-rapport på side 41*.
- ▶ **Resultatfilgenerering** – Gir prøveresultater i et tabulordelt verdifilformat. som lagres i mappen Output (Utdata). Du finner mer informasjon under *NIPT-rapport på side 41*.
- ▶ **Rapportgenerering** – Assay Software genererer supplerende resultatinformasjon, varslinger og prosessrapporter. Du finner mer informasjon under *Systemrapporter på side 37*.
- ▶ **Ugyldiggjøring av prøve, sammenslåing og parti** –
 - ▶ **Prøveugyldiggjøring** – Assay Software merker enkeltstående prøver som ugyldige når brukeren:
 - ▶ Uttrykkelig ugyldiggjør prøven.
 - ▶ Ugyldiggjør hele platen under bibliotekklargjøring før sammenslåingene opprettes. Når en prøve merkes som ugyldig, genereres automatisk en prøveugyldiggjøringsrapport, se *Prøveugyldiggjøringsrapport på side 48*.
 - ▶ **Generering av sammenslåings- og partiugyldiggjøringsrapport** – Sammenslåinger og partier kan kun ugyldiggjøres av brukeren. Systemet behandler ikke ugyldiggjorte sammenslåinger. Sammenslåinger som allerede er opprettet fra et ugyldig parti blir ikke automatisk ugyldiggjort, og systemet kan fortsette å behandle dem. Det er imidlertid ikke mulig å opprette nye sammenslåinger fra et ugyldiggjort parti. Når en sammenslåing er ugyldiggjort, utsteder systemet en rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing under følgende forhold:
 - ▶ Partiet er gyldig.
 - ▶ Det er ingen flere tilgjengelige sammenslåinger for dette partiet.
 - ▶ Antall tillatte sammenslåinger fra partiet er ikke oppbrukt.Du finner mer informasjon under *Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing på side 49*.

- ▶ **Administrere ny test –**
 - ▶ **Sammenslåinger som ikke har bestått** – Sammenslåinger som ikke består er vanligvis sammenslåinger som ikke besto kvalitetskontrollmetrikken for sekvensering. Assay Software fortsetter ikke å behandle sammenslåinger som ikke har bestått hvis kjøringen avsluttes. Sekvenser på nytt med en ny sammenslåingsalikkvot.
 - ▶ **Prøve som ikke består** – Programvaren tillater at prøver som ikke består kan testes på nytt ved behov. Prøver som ikke består må inkorporeres i et nytt parti og behandles på nytt gjennom analysetrinn.
 - ▶ **Nye kjøring** – Systemet analyserer ikke sammenslåinger på nytt med prøver som er behandlet tidligere og som er rapportert å ha bestått. En prøve kan kjøres på nytt ved å legge prøven på platen på et nytt parti.

Brukeroppgaver

VeriSeq NIPT Solution v2 gjør det mulig for brukere å utføre følgende oppgaver:

Ved hjelp av arbeidsprosessbehandlingen:

- ▶ Merke en enkeltstående prøve, alle prøver i et parti eller alle prøver tilknyttet en sammenslåing som ugyldige.
- ▶ Merke en gitt prøve som annullert. Assay Software merker deretter resultatet som annullert i sluttrapporten.

Ved hjelp av Assay Software:

- ▶ Konfigurere programvare som skal installeres og integreres i laboratorienettverkets infrastruktur.
- ▶ Endre konfigurasjonsinnstillinger som nettverksinnstillinger, delte mappeplasseringer og brukerkontobehandling.
- ▶ Vise system- og partistatus, resultat- og partibehandlingsrapporter, aktivitets- og revisjonslogger samt analyseresultater.



MERK

Brukere kan utføre visse oppgaver avhengig av brukertillatelse. Du finner mer informasjon under *Tilordne brukerroller* på side 23.

Sequencing Handler

Assay Software administrerer sekvenseringskjøringene som er generert av sekvenseringsinstrumentene via Sequencing Handler (Sekvenseringsbehandler). Den identifiserer nye sekvenseringskjøring, validerer kjøringparametere og korrelerer sammenslåingsstrekken med en kjent sammenslåing opprettet under bibliotekklargjøringsprosessen. Hvis det ikke kan opprettes en tilknytning, genereres det en varsel til brukeren, og behandlingen av sekvenseringskjøringen stopper.

Etter at valideringen er fullført, fortsetter Assay Software å overvåke fullføringen av sekvenseringskjøringene. Fullførte sekvenseringskjøring plasseres i en kø for å bli behandlet av Analytic Pipeline Handler (Analytisk rørbehandlingsprogram) (se *Analytic Pipeline Handler* på side 19).

Kompatibilitet for sekvenseringskjøring

Serveren analyserer kun sekvenseringskjøring som er kompatible med den analytiske cfDNA-arbeidsprosessen.

Bruk kun kompatible sekvenseringsmetoder og programvareversjoner når du skal generere basebetegnelser.

**MERK**

Overvåk ytelsesmetrikken til sekvenseringsdata jevnlig for å forsikre deg om at kvaliteten på dataene er innenfor spesifikasjonen.

VeriSeq NIPT Local Run Manager-modulen konfigurerer sekvensering ved hjelp av følgende avlesningsparametere:

- ▶ Paired-end-kjøring med 2 x 36 syklusavlesninger.
- ▶ Dobbel indeksering med to indeksavlesninger på 8 sykluser.

Analytic Pipeline Handler

Analytic Pipeline Handler starter analyserøret for aneuploidipåvisning. Røret behandler én sekvenseringskjøring om gangen med en gjennomsnittlig varighet på mindre enn 5 timer per sammenslåing. Hvis ikke analysen klarer å behandle sammenslåingen eller ikke fullfører analysen på grunn av strøbrudd eller tidsavbrudd, setter Analytic Pipeline Handler automatisk kjøringen tilbake i køen. Hvis behandling av sammenslåingen mislykkes 3 ganger på rad, merkes kjøringen som mislykket, og brukeren varsles.

En vellykket analyse utløser NIPT-rapportgenerering. Du finner mer informasjon under *NIPT-rapport på side 41*.

Krav til tidsavbrudd og lager for arbeidsprosess

Den analytiske cfDNA-arbeidsprosessen er underlagt følgende begrensninger for tidsavbrudd og oppbevaring.

Parameter	Standardverdi
Maksimal sekvenseringstid	20 timer
Maksimal analysetid	10 timer
Minimum utvisningsplasslagring	900 GB

Nettbrukergrensesnitt

Assay Software har et lokalt nettbrukergrensesnitt som gir enkel tilgang til Onsite Server fra hvor som helst i nettverket.

**MERK**

Assay Softwares webgrensesnitt støtter ikke bruk av mobile enheter.

Nettbrukergrensesnittet inneholder følgende funksjoner:


- ▶ **View recent activities** (Vis nylige aktiviteter) – Identifiserer trinnene som er fullført under analyseutførelsen. Brukeren blir varslet om mange av disse aktivitetene av e-postvarslingssystemet. Du finner mer under *Assay Software-varslinger på side 57*.
- ▶ **View errors and alerts** (Vis feil og varsler) – Identifiserer problemer som kan forhindre at analysen videreføres. Feilmeldinger og varsler sendes til brukeren gjennom e-postvarslingssystemet. Du finner mer under *Assay Software-varslinger på side 57*.
- ▶ **Configure the server network settings** (Konfigurer servernettverksinnstillingene) – Personell fra Illumina konfigurerer vanligvis nettverket under systeminstallasjon. Det kan være nødvendig å foreta endringer hvis det lokale nettverket krever IT-endringer. Du finner mer informasjon under *Endre nettverks- og sertifikatinnstillinger på side 26*.

- ▶ **Manage server access** (Administrer servertilgang) – Onsite Server gir tilgang på administrator- og operatørnivå. Disse tilgangsnivåene styrer visning av aktiviteten, varselet og feillogger samt endring av nettverks- og datatilordningsinnstillinger. Du finner mer informasjon under *Administrere brukere på side 23*.
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Konfigurer sekvenseringsdatamappe) – Serveren lagrer som standard sekvenseringsdata. En sentral NAS kan imidlertid legges til for å utvide lagringskapasiteten. Du finner mer informasjon under *Administrere en delt nettverksstasjon på side 25*.
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Konfigurer abonnentliste for e-postvarslinger) – Administrerer en liste over abonnenter som skal motta e-postvarslinger som omfatter feilmeldinger og analyseprosessvarsler. Du finner mer informasjon under *Konfigurere system-e-postvarslinger på side 28*.
- ▶ **Configure database backup encryption** (Konfigurer kryptering av sikkerhetskopi av database) – gjør det mulig å kryptere og angi et krypteringspassord for sikkerhetskopier av serverens database. Funksjonen gjør det også mulig å generere en midlertidig ukryptert sikkerhetskopi. Du finner mer informasjon under *Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi på side 28*.
- ▶ **Configure network passwords** (Konfigurer nettverkspassord) – angi nettverkspassord for kommunikasjon mellom serveren, begge sekvensere og VeriSeq NIPT Microlab STAR-instrumenter. Du finner mer informasjon under *Konfigurere nettverkspassord på side 29*.
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Start på nytt eller slå av serveren) – Starter på nytt eller slår av serveren ved behov. Det kan være nødvendig å starte den på nytt eller slå den av for at en konfigurasjonsinnstilling skal tre i kraft eller for å løse en serverfeil. Du finner mer informasjon under *Starte serveren på nytt på side 34* og *Slå av serveren på side 34*.

Lisensavtale for sluttbruker

Første gang du logger deg på webgrensesnittet, blir du bedt om å godta en lisensavtale for sluttbruker (EULA). Ved å velge **Download EULA** (Last ned EULA) kan du laste ned lisensavtalen til datamaskinen. Programvaren krever at du godtar EULA-avtalen før du kan fortsette å arbeide med webgrensesnittet. Når du har godtatt EULA-avtalen, kan du gå tilbake til EULA-siden og laste ned dokumentet om nødvendig.

Konfigurere nettbrukergrensesnittet

Velg innstillingsikonet  for å få opp en liste over konfigurasjonsinnstillinger. Innstillinger vises basert på brukerrolle og tilknyttede tillatelser. Du finner mer informasjon under *Tilordne brukerroller på side 23*.



MERK

En tekniker har ikke tilgang til disse funksjonene.

Innstilling	Beskrivelse
User Management (Brukeradministrasjon)	Legg til, aktiver/deaktiver og rediger brukerlegitimasjon. Kun serviceingeniører og administratorer.
Email Configuration (E-postkonfigurasjon)	Rediger abonnentliste for e-postvarslinger.
Backup Encryption (Kryptering av sikkerhetskopi)	Aktiver kryptering av sikkerhetskopier av database og generering av en midlertidig ukryptert sikkerhetskopi.
Network Passwords (Nettverkspassord)	Angi nettverkspassord for kommunikasjon mellom serveren og løsningskomponenter.

Innstilling	Beskrivelse
Reboot Server (Start server på nytt)	Kun serviceingeniører eller administratorer.
Shut Down Server (Slå av server)	Kun serviceingeniører eller administratorer.

Logge inn på webgrensesnittet

Slik får du tilgang til Assay Software-grensesnittet og logger deg inn:

- På en datamaskin som er koblet til samme nettverk som Onsite Server, åpner du én av følgende nettlesere:
 - ▶ Chrome v69 eller nyere
 - ▶ Firefox v62 eller nyere
 - ▶ Internet Explorer v11 eller nyere
- Legg inn serverens IP-adresse eller servernavnet som er gitt av Illumina ved installasjon, som svarer til \\<IP-adresse for VeriSeq Onsite Server v2>\login.
For eksempel \\10.10.10.10\login.
- Hvis det vises en sikkerhetsadvarsel i nettleseren, legger du til et sikkerhetsunntak for å gå videre til skjermbildet for innlogging.
- I skjermbildet for innlogging legger du inn brukernavnet og passordet (skiller mellom store og små bokstaver) som er gitt av Illumina, og velger **Log In** (Logg inn).



MERK

Etter 10minutters inaktivitet vil Assay Software automatisk logge ut den aktuelle brukeren.

Bruke instrumentbordet

Instrumentbordet for VeriSeq NIPT Assay Software v2 vises når du har logget på og er i hovednavigeringsvinduet. Du kan når som helst gå tilbake til instrumentbordet ved å velge menyalternativet **Dashboard** (Instrumentbord).

Instrumentbordet viser alltid de siste 50 aktivitetene som ble logget (hvis det er færre enn 50, viser det kun de som er logget). Du kan hente de 50 forrige og bla gjennom aktivitetshistorikken ved å velge **Previous** (Forrige) nederst i høyre hjørne av aktivitetstabellen.

Figur 4 Instrumentbord for VeriSeq NIPT Assay Software

The screenshot shows a dashboard with a header 'Dashboard' and a navigation bar with 'Recent activities', 'Recent errors', and 'Server status'. The 'Recent activities' tab is active, displaying a table with the following data:

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLJJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLJJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLJJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

Vise nylige aktiviteter

Fanen Recent Activities (Siste aktiviteter) gir en kort beskrivelse av de siste aktivitetene i Assay Software og Onsite Server.

Navn	Beskrivelse
When (Når)	Dato og tidspunkt for aktivitet
User (Bruker)	Hvis relevant, identifiserer brukeren som utførte aktiviteten
Subsystem (Delsystem)	Enhet eller prosess som utførte aktiviteten, f.eks. bruker, analyse eller konfigurasjon
Details (Informasjon)	Beskrivelse av aktiviteten
Level (Nivå)	Nivå som er tilordnet aktiviteten fra følgende alternativer: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Aktivitet) – Indikerer en aktivitet i serveren, f.eks. omstart av system eller innlogging/utlogging av bruker. • Notice (Merknad) – Indikerer et trinn som ikke ble utført på en vellykket måte. For eksempel ugyldiggjøring av prøve eller QC-feil. • Warning (Advarsel) – Indikerer at en feil inntraff under normal utførelse og normal maskinvarefunksjon. For eksempel ukjente kjøringsparametere eller mislykket analyse.

Vise nylige feil

Fanen Recent Errors (Siste feil) gir en kort beskrivelse av de siste programvare- og serverfeilene.

Navn	Beskrivelse
When (Når)	Dato og tidspunkt for aktivitet
User (Bruker)	Hvis relevant, identifiserer brukeren som utførte aktiviteten
Subsystem (Delsystem)	Enhet eller prosess som utførte aktiviteten, f.eks. bruker, analyse eller konfigurasjon

Navn	Beskrivelse
Details (Informasjon)	Beskrivelse av aktiviteten
Level (Nivå)	Nivå som er tilordnet aktiviteten fra følgende alternativer: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Haster) – Alvorlig maskinvarefeil som setter driften av systemet i fare. Kontakt Illuminas tekniske støtte. • Alert (Varsel) – Feil ved normal drift. For eksempel skade på disk, plass- eller konfigurasjonsproblem som hindrer rapportgenerering eller e-postvarslinger. • Error (Feil) – System- eller serverfeil under normal drift. For eksempel et problem med en konfigurasjonsfil eller en maskinvarefeil.

Vise systemstatus og varsler

Hvis du vil vise et sammendrag av serverstatusen, velger du fanen **Server Status** (Serverstatus) på instrumentbordet.

Sammendraget viser følgende informasjon:

- ▶ **Date** (Dato) – Gjeldende dato og klokkeslett
- ▶ **Time zone** (Tidssone) – Tidssone konfigurert for serveren. Brukes til e-post, varsler samt rapportdato- og klokkeslett
- ▶ **Hostname** (Vertsnavn) – Systemnavn består av nettverkets vertsnavn og DNS-domenenavnet
- ▶ **Disk space usage** (Bruk av diskplass) – Prosentandel av diskplassen som er i bruk for å lagre data
- ▶ **Software** (Programvare) – Programvarens forskriftsmessige konfigurasjon (f.eks. CE-IVD)
- ▶ **Version** (Versjon) – Versjon av VeriSeq NIPT Assay Software v2

Sammendraget kan også vise knappen **Server alarm** (Serveralarm), som demper RAID-kontrolleralarmen. Denne knappen vises kun for administratorer. Hvis du trykker på denne knappen, må du kontakte teknisk støtte hos Illumina for å få hjelp.

Administrere brukere



MERK

Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å legge til, redigere eller slette rettigheter for teknikere og andre brukere med samme rettighetsnivå.

Tilordne brukerroller

Brukerroller definerer brukertilgang og rettigheter til å utføre visse oppgaver.

Rolle	Beskrivelse
Service	En serviceingeniør fra Illumina som utfører innledende installasjon og systemoppsett (inkludert å opprette administratoren) hos kunden. Utfører i tillegg feilsøking, serverreparasjon, konfigurerer og endrer konfigurasjonsinnstillinger og gir løpende programvarestøtte.
Administrator	En laboratorieadministrator som konfigurerer og opprettholder konfigurasjonsinnstillinger, administrerer brukere, definerer e-postabonnentlister og starter på nytt og slår av serveren.
Tekniker	En laboratorietekniker som viser systemstatus og varsler.

Legge til brukere

Under innledende installasjon legger en serviceingenør fra Illumina til administratorbrukeren.

Slik legger du til en bruker:

- 1 I skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon) velger du **Add New User** (Legg til ny bruker).



MERK

Alle felt må fylles ut.

- 2 Angi brukernavnet.



MERK

Tegn som godtas i brukernavn er kun store og små bokstaver, alfanumeriske tegn (f.eks. a–å og 0–9), _ (understrek) og - (bindestrek). Brukernavn må bestå av 4–20 tegn og inneholde minst ett numerisk tegn. Det første tegnet i brukernavnet kan ikke være numerisk.

Assay Software bruker brukernavn til å identifisere personene som arbeider med ulike deler av analyseprosessen og samhandler med Assay Software.

- 3 Angi brukerens fulle navn. Fullt navn vises kun i brukerprofilen.
- 4 Angi og bekreft passordet.



MERK

Passord må bestå av 8–20 tegn og inneholde minst én stor bokstav, én liten bokstav og ett numerisk tegn.

- 5 Angi en e-postadresse for brukeren.
Det kreves en unik e-postadresse for hver bruker.
- 6 Velg ønsket brukerrolle i rullegardinlisten.
- 7 Velg boksen **Active** (Aktiv) hvis du vil aktivere brukeren umiddelbart, eller velg bort boksen hvis du vil aktivere brukeren senere (f.eks. etter opplæring).
- 8 Lagre og bekreft endringer ved å velge **Save** (Lagre) to ganger.
Den nye brukeren vises nå i skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).

Redigere brukere

Slik redigerer du brukerinformasjon:

- 1 Velg den ønskede brukerens brukernavn i skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).
- 2 Rediger brukerens navn etter behov, og velg **Save** (Lagre) når du er ferdig.
- 3 Bekreft endringer ved å velge **Save** (Lagre) igjen når dialogboksen vises.
Endringene for brukeren vises nå i skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).

Deaktivere brukere

Slik deaktiverer du en bruker:

- 1 I skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon) velger du ønsket brukernavn.
- 2 Fjern merkingen i avmerkingsboksen **Activate** (Aktiver), og velg **Save** (Lagre).
- 3 Velg **Save** (Lagre) i bekreftelsesmeldingen.

Brukerstatusen endres til Disabled (Deaktivert) i skjermbildet User Management (Brukeradministrasjon).

Administrere en delt nettverksstasjon



MERK

Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å legge til, redigere eller slette delte mappeplasseringer.

Legge til en delt nettverksstasjon

Konfigurer systemet slik at det lagrer sekvenseringsdata på en egen NAS i stedet for serveren som er koblet til sekvenseringssystemet. En NAS kan gi større kapasitet for lagring og kontinuerlig datasikkerhetskopiering.

- 1 Velg **Folders** (Mapper) på instrumentbordet.
- 2 Velg **Add folder** (Legg til mappe).
- 3 Oppgi følgende informasjon, som du får av IT-administratoren:
 - ▶ **Location** (Plassering) – Fullstendig bane til NAS-plasseringen, inkludert mappen der dataene lagres.
 - ▶ **Username** (Brukernavn) – Brukernavn angitt for Onsite Server når den oppnår tilgang til NAS.
 - ▶ **Password** (Passord) – Passord angitt for Onsite Server når den oppnår tilgang til NAS.
- 4 Velg **Save** (Lagre).
- 5 Test NAS-tilkoblingen ved å velge **Test**.
Hvis tilkoblingen mislykkes, bekrefter du med IT-administratoren at servernavnet, plasseringsnavnet, brukernavnet og passordet er riktige.
- 6 Bruk endringene ved å starte serveren på nytt.



MERK

En delt nettverksstasjonskonfigurasjon kan kun støtte én sekvenseringsdatamappe.

Redigere en delt nettverksstasjon

- 1 Velg **Folders** (Mapper) på instrumentbordet.
- 2 Rediger plasseringsbanen, og velg **Save** (Lagre).
- 3 Test NAS-tilkoblingen ved å velge **Test**.
Hvis tilkoblingen mislykkes, bekrefter du med IT-administratoren at servernavnet, plasseringsnavnet, brukernavnet og passordet er riktige.

Slette en delt nettverksstasjon

- 1 Velg **Folders** (Mapper) på instrumentbordet.
- 2 Velg plasseringsbanen du vil endre.
- 3 Velg **Delete** (Slett) for å fjerne den eksterne sekvenseringsmappen.

Konfigurere nettverks- og sertifikatinnstillinger

En feltservicetekniker fra Illumina bruker skjermbildet Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon) for å konfigurere nettverks- og sertifikatinnstillinger under innledende installasjon.



MERK

Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å endre nettverks- og sertifikatinnstillinger.

- 1 Velg **Configuration** (Konfigurasjon) på instrumentbordet.
- 2 Velg fanen **Network Configuration** (Nettverkskonfigurasjon), og konfigurere nettverksinnstillingene etter behov.
- 3 Velg fanen **Certification Configuration** (Sertifikatkonfigurasjon) for å generere SSL-sertifikatet.

Endre sertifikatinnstillinger

Et SSL-sertifikat er en datafil som gir en sikker tilkobling fra Onsite Server til en nettleser.

- 1 Bruk fanen Certificate Configuration (Sertifikatkonfigurasjon) for å legge til eller endre innstillingene for SSL-sertifikatet.
 - ▶ **Laboratory Email** (Laboratoriets e-post) – Testlaboratoriets e-postadresse (krever et gyldig e-postadresseformat).
 - ▶ **Organization Unit** (Organisasjonsenhet) – Avdeling.
 - ▶ **Organization** (Organisasjon) – Navn på testlaboratoriet.
 - ▶ **Location** (Sted) – Testlaboratoriets gateadresse.
 - ▶ **State** (Stat) – Staten som testlaboratoriet ligger i (fylles automatisk ut basert på e-postadressen).
 - ▶ **Country** (Land) – Landet som laboratoriet ligger i (fylles automatisk ut basert på e-postadressen).
 - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Sertifikatavtrykk (SHA1)) – Sertifikatets ID-nummer.
Sertifikatavtrykket (SHA1) sikrer at brukere ikke får sertifikatadvarsler når de åpner VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 vises etter at et sertifikat er generert eller generert på nytt. Du finner mer informasjon under *Generere et sertifikat på nytt på side 27*.
- 2 Velg **Save** (Lagre) for å implementere eventuelle endringer.

Endre nettverks- og sertifikatinnstillinger



MERK

Koordiner alle endringer av nettverks- og serverinnstillinger med IT-administratoren for å unngå tilkoblingsfeil til serveren.

- 1 Bruk fanen Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon) for å konfigurere eller endre innstillinger for nettverket og Onsite Server.
 - ▶ **Static IP Address** (Statisk IP-adresse) – IP-adressen til Onsite Server.
 - ▶ **Subnet Mask** (Nettverksmaske) – Nettverksmaske for lokalt nettverk.
 - ▶ **Default Gateway Address** (Standard gateway-adresse) – Standard IP-adresse for ruter.
 - ▶ **Hostname** (Vertsnavn) – Angitt navn som henviser til Onsite Server på nettverket (definert som localhost som standard).
 - ▶ **DNS Suffix** (DNS-suffiks) – Angitt DNS-suffiks.
 - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Navneserver 1 og 2) – IP-adresser eller navn for DNS-servere.
 - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidsserver 1 og 2) – Servere for NTP-tidssynkronisering.
 - ▶ **MAC Address** (MAC-adresse) – MAC-adresse for servernettverk (skrivebeskyttet).
 - ▶ **Timezone** (Tidssone) – Lokal tidssone for server.
- 2 Bekreft at innstillingene er korrekte, og velg **Save** (Lagre) for å starte serveren på nytt og implementere eventuelle endringer.



FORSIKTIG

Feil innstillinger kan bryte tilkoblingen til serveren.

Laste ned og installere sertifikat

Slik laster du ned og installerer et SSL-sertifikat:

- 1 Velg **Configuration** (Konfigurasjon) på instrumentbordet.
- 2 Velg fanen **Certification Configuration** (Sertifiseringskonfigurasjon).
- 3 Velg **Download Certificate** (Last ned sertifikat) i skjermbildet Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon).
Sertifikatfilen root_cert.der lastes ned.



MERK

Hvis du blir bedt om å lagre filen, velger du en plassering som det er lett for deg å huske. Hvis ikke identifiserer du standard nedlastingsplassering. Noen nettlesere lagrer filen automatisk til mappen Downloads (Nedlastinger).

- 4 Gå til mappen der filen ble lagret.
- 5 Høyreklikk på filen **root_cert.der**, og velg **Install Certificate** (Installer sertifikat).
Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhetsadvarsel) vises, velg **Open** (Åpne) for å åpne filen.
- 6 I vinduet Welcome (Velkommen) for Certificate Import Wizard (Importveiviser for sertifikat) velger du **Local Machine** (Lokal maskin) for Store Location (Lagringssted) og velger deretter **Next** (Neste).
- 7 Velg alternativet **Place all certificates in the following store** (Plasser alle sertifikater i følgende lager), og velg deretter knappen **Browse...** (Bla gjennom ...).
- 8 I vinduet Select Certificate Store (Velg sertifikatlager) velger du **Trusted Root Certification Authorities** (Klarerte rotsertifiseringsinstanser) og deretter **OK**.
- 9 Sørg for at feltet Certificate Store (Sertifikatlager) viser Trusted Root Certification Authorities (Klarerte rotsertifiseringsinstanser), og velg deretter **Next** (Neste).
- 10 Velg **Finish** (Fullfør) i vinduet Completing the Certificate Import Wizard (Fullfører importveiviseren for sertifikat).
Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhetsadvarsel) vises, velger du **Yes** (Ja) for å installere sertifikatet.
- 11 Velg **OK** i dialogboksen for vellykket import for å lukke veiviseren.

Generere et sertifikat på nytt



MERK

Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å generere sertifikater på nytt og starte systemet på nytt.

Slik genererer du et sertifikat på nytt etter at nettverks- eller sertifikatinnstillinger er endret:

- 1 Velg **Regenerate Certificate** (Generer sertifikat på nytt) i skjermbildet Network Configuration (Nettverkskonfigurasjon).
- 2 Velg **Regenerate Certificate and Reboot** (Generer sertifikat på nytt og start på nytt) for å fortsette, eller velg **Cancel** (Avbryt) for å avslutte.

Konfigurere system-e-postvarslinger

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kommuniserer med brukere ved å sende e-postvarslinger som angir analysefremdriften og varsler om feil eller nødvendige brukerhandlinger. *Assay Software-varslinger på side 57* beskriver de ulike e-postvarslingene som sendes av systemet.




MERK

Kontroller at søppelpostinnstillingene for e-post tillater e-postvarslinger fra serveren. E-postvarslinger sendes fra en konto som heter **VeriSeq@<customer email domain>**, der <customer email domain> spesifiseres av den lokale IT-avdelingen når serveren installeres.

Opprette en e-postabonnentliste

E-postvarslinger sendes til en liste over angitte abonnenter som kan defineres ved hjelp trinnene som følger. Slik angir du en abonnentliste:

- 1 Velg innstillingsikonet  på instrumentbordet.
- 2 Velg **Email Configuration** (E-postkonfigurasjon).
- 3 I feltet **Subscribers** (Abonnenter) angir du e-postadresser adskilt av kommaer. Verifiser at e-postadressene er angitt riktig. Programvaren validerer ikke e-postadresseformat.
- 4 Velg **Send test message** (Send testmelding) for å generere en test-e-post til abonnentlisten. Verifiser at e-posten ble sendt ved å kontrollere e-postinnboksen.
- 5 Velg **Save** (Lagre).

Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi


Med VeriSeq NIPT Assay Software v2 kan administratorer aktivere eller deaktivere kryptering av sikkerhetskopi. Det er også mulig å angi eller oppdatere krypteringspassord for sikkerhetskopiering av database. Dette passordet kreves for å gjenopprette en sikkerhetskopiering av database. Sørg for å oppbevare passordet på et sikkert sted for fremtidig referanse.



MERK

Kun administratorer har tillatelse til å konfigurere kryptering av sikkerhetskopiering av database.

Sikkerhetskopiering av database konfigureres på følgende måte.

- 1 Velg innstillingsikonet  på instrumentbordet.
- 2 Velg **Backup Encryption** (Kryptering av sikkerhetskopi).
- 3 Velg avmerkingsboksen **Encrypt Backups** (Krypter sikkerhetskopier).
- 4 Skriv inn ønsket krypteringspassord i feltet **Encryption Password** (Krypteringspassord).
- 5 Skriv inn det samme passordet i feltet **Confirm Password** (Bekreft passord).
- 6 Velg **Save** (Lagre).

Generere en ukryptert sikkerhets kopi


Med VeriSeq NIPT Assay Software v2 kan administratører generere en ukryptert sikkerhetskopifil som kan brukes av Illuminas tekniske støtte. Den ukrypterte sikkerhetskopifilen slettes automatisk etter 24 timer.



MERK

Kun administratører har tillatelse til å generere en ukryptert sikkerhets kopi.

Ukryptert sikkerhets kopi opprettes på følgende måte.

- 1 Velg innstillingsikonet  på instrumentbordet.
- 2 Velg **Backup Encryption** (Kryptering av sikkerhets kopi).
- 3 Velg knappen **Generate Unencrypted Backup** (Generer ukryptert sikkerhets kopi).
- 4 Velg **Yes** (Ja) i bekreftelsesvinduet.
Det vises en melding hvor forespørselen om ukryptert sikkerhets kopi bekreftes.
- 5 Velg **OK**.
Du kan kontrollere at det er opprettet en ukryptert sikkerhets kopi, ved å gå tilbake til VeriSeq NIPT Assay Software v2-dashbordet og vise tabellen Recent Activities (Siste aktiviteter). Hvis det står som en ny aktivitet, bekrefter det at det er opprettet en ukryptert sikkerhets kopi.

Konfigurere nettverkspassord


En administrator eller servicetekniker fra Illumina kan bruke siden Network Passwords (Nettverkspassord) til å konfigurere passord for kommunikasjon mellom Onsite Server og VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter.



MERK

Det er bare serviceteknikere og administratører som har tillatelse til å endre nettverkspassord.

Nettverkspassord konfigureres på følgende måte.

- 1 Velg innstillingsikonet  på instrumentbordet.
- 2 Velg **Network Passwords** (Nettverkspassord).
- 3 Skriv inn et passord for sekvensere i feltet Sequencer Password (Sekvenserpassord).
- 4 Skriv inn det samme passordet for sekvensere i feltet Confirm Password (Bekreft passord).



FORSIKTIG

Hvis sekvenserpassordet oppdateres under en aktiv sekvenseringskjøring, kan det føre til datatap.

- 5 Velg **Save Sequencer Password** (Lagre sekvenserpassord).
Serveren lagrer passordet for sekvenseren. Sørg for å oppdatere sekvensere som er koblet til serveren, slik at de benytter dette passordet.
- 6 Skriv inn et passord for VeriSeq NIPT Microlab STAR i feltet Automation Password (Passord for automasjon).
- 7 Skriv inn det samme passordet for ML STAR i feltet Confirm Password (Bekreft passord).
- 8 Velg **Save Automation Password** (Lagre passord for automasjon).
Serveren lagrer passordet for ML STAR. Sørg for å oppdatere ML STAR-instrumenter som allerede er koblet til serveren, slik at de benytter dette passordet.



FORSIKTIG

Hvis passordet for automasjon oppdateres under aktiv prøveklargjøring, kan det føre til datatap.

Logge av

- ▶ Velg brukerprofilikonet øverst i høyre hjørne av skjermbildet, og velg **Log Out** (Logg av).

Analyse og rapportering

Når sekvenseringsdata er blitt samlet inn, blir de demultiplekset, konvertert til et FASTQ-format, sammenlignet med et referansegem og analysert for deteksjon av aneuploidi. Ulike metrikker, som beskrevet nedenfor, blir bestemt for å kvalifisere det endelige svaret for en gitt prøve.

Demultipleksing og FASTQ-generering

Sekvenseringsdata lagret i BCL-format behandles gjennom bcl2fastq-konverteringsprogramvaren, som demultiplekser data og konverterer BCL-filer til standard FASTQ-filformater for analyse nedstrøms. Assay Software oppretter et prøveark (SampleSheet.csv) for hver sekvenseringskjøring. Denne filen inneholder prøveinformasjon som gis til programvaren under prøveklargjøringsprosessen (ved hjelp av programvare-API). Disse prøvearkene inneholder en topp tekst med informasjon om kjøringen og en beskrivelse av prøvene som er behandlet i en bestemt strømningscelle.

Tabellen som følger inneholder opplysninger om prøvearkdata.



FORSIKTIG

Du må IKKE endre eller redigere denne prøvearkfilen. Den er systemgenerert, og endringer kan føre til negative virkninger nedstrøms, deriblant feil resultater eller analysesvikt.

Kolonnenavn	Beskrivelse
SampleID	Prøveidentifisering.
SampleName	Prøvenavn. Standard: samme som SampleID.
Sample_Plate	Plateidentifisering for en gitt prøve. Standard: tom.
Sample_Well	Brønnidentifisering på platen for en gitt prøve.
I7_Index_ID	Identifisering av den første indeksadapteren.
index	Nukleotidsekvens for den første adapteren.
I5_Index_ID	Identifisering av den andre adapteren.
index2	Nukleotidsekvens for den andre adapteren.
Sample_Project	Prosjektidentifisering for en gitt prøve. Standard: tom.
SexChromosomes	Analyse som gjelder kjønnskromosomer. Én av følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Forespørsel om kjønnskromosomaneuploidi- og kjønnsrapportering. • No (Nei) – Verken forespørsel om kjønnskromosomaneuploidi- eller kjønnsrapportering. • SCA – Forespørsel om kjønnskromosomaneuploidirapportering, ikke forespørsel om kjønnsrapportering.
SampleType	Prøvetype. Én av følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Ett) – Graviditet med ett embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoer. • Control (Kontroll) – Kontrollprøve av kjent kjønn og aneuploidiklassifisering. • NTC – Kontrollprøve uten mal (ingen DNA).

QC av sekvensering

QC-metrikker for sekvensering identifiserer strømningsceller som med stor sannsynlighet ikke vil bestå analysen. Metrikker for klyngetetthet, prosentandel av avlesinger som passerer filter (PF), prefasing og fasing beskriver den generelle kvaliteten på sekvensingsdataene og brukes av mange neste generasjons

sekvenseringsapplikasjoner. Metrikken for predikerte innrettede avlesinger estimerer strømningscellenivået for sekvenseringsdybden. Hvis data av lav kvalitet ikke oppfyller metrikken for predikerte innrettede avlesinger, avsluttes behandlingen av kjøringen. Du finner mer informasjon under *Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering på side 36*.

Estimater for føtal fraksjon

Føtal fraksjon viser til prosenten av cellefritt, sirkulerende DNA i en morsblodprøve som er avledet fra morkaken. Assay Software bruker informasjon fra både fordelingen av cfDNA-fragmentstørrelser og forskjellene i genomisk dekning mellom maternelt og føtalt cfDNA til å beregne et estimat for føtal fraksjon.¹

Statistikk som brukes til siste scoring

Når det gjelder alle kromosomer, justeres paired-end sekvenseringsdata med referansegenomet (HG19). Unike, ikke-dupliserte justerte avlesninger aggregeres i bin-filer på 100 kB. De tilsvarende bin-tallene justeres for GC-avvik og i henhold til tidligere etablert, regionsspesifikk genomisk dekning. Ved hjelp av disse normaliserte bin-tallene avledes statistiske score for hver autosom ved å sammenligne dekningsregionene som kan påvirkes av aneuploidi med resten av autosomene. Et sannsynlighetsforhold for logg (LLR) beregnet for hver prøve, der det tas hensyn til disse dekningsbaserte scorene og den anslåtte føtale fraksjonen. LLR er sannsynligheten for at en prøve påvirkes tatt i betraktning den observerte dekningen og føtale fraksjonen kontra sannsynligheten for at en prøve ikke påvirkes tatt i betraktning den samme observerte dekningen. Beregningen av dette forholdet tar også hensyn til den anslåtte usikkerheten i føtal fraksjon. Forholdets naturlige logaritme brukes til påfølgende beregninger. Assay Software vurderer LLR for hvert målkromosom og hver prøve for å bestemme aneuploidi.

Statistikk for X- og Y-kromosomer skiller seg fra statistikken som brukes for autosomer. Når det gjelder fostre som identifiseres som hunnkjønn, krever SCA-betegnelser klassifiseringssamtykke av LLR og av normalisert kromosomverdi.² Spesifikke LLR-score beregnes for [45,X] (Turners syndrom) og for [47,XXX]. Når det gjelder fostre som identifiseres som hannkjønn, kan SCA-betegnelser for enten [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,XYY] baseres på forholdet mellom normaliserte kromosomverdier for X- og Y-kromosomer (NCV_X og NCV_Y). Prøver som gjelder hannkjønnsfostre der NCV_X er området som er observert for euploide hunnkjønnsprøver, kan betegnes som [47,XXY]. Prøver som gjelder hannkjønnsprøver der NCV_X er området som er observert for euploide hannkjønnsprøver, men der kromosom Y er overrepresentert, kan betegnes som [47,XYY].

Noen verdier for NCV_Y og NCV_X faller utenfor systemets evne til å foreta en bestemmelse av SCA. Disse prøvene gir et ikke-rapporterbart resultat for XY-klassifisering. Det gis likevel autosomale resultater for disse prøvene hvis all annen kvalitetskontrollmetrikk består.

QC-analyse

Analytiske QC-metrikker er metrikker som beregnes under analyse og brukes til å detektere prøver som avviker for mye fra forventet atferd. Data for prøver som ikke oppfyller disse metrikkene, anses som upålitelige og merkes som mislykket. Når prøver gir resultater utenfor de forventede områdene for disse metrikkene, angir NIPT-rapporten en QC-årsak som en advarsel eller en årsak til feil. Se *QC-årsaksmeldinger på side 45* for mer informasjon om disse QC-årsakene.

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

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

QC av NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution gjør det mulig å legge til NTC-prøver som en del av kjøringen. ML STAR kan generere opptil 2 NTC-er per kjøring for partier med 24 prøver og 48 prøver og opptil 4 NTC-er for partier med 96 prøver. Uansett hvor mange NTC-prøver som legges til, kontrollerer programvaren at det som et minimum er et gjennomsnitt på 4 000 000 unike tilknyttede fragmenter per prøve per sammenslåing. Derfor må det ikke legges til mer enn 2 NTC-prøver per sammenslåing. Du finner mer informasjon under *Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering på side 36*.

QC-statuser for NTC-prøver er:

- ▶ **NTC sample processing** (Behandling av NTC-prøve) – Ved behandling av en NTC-prøve angir programvaren QC-resultatet PASS (GODKJENT) når prøvens dekning er lav, som forventet for NTC.
- ▶ **Patient sample as NTC** (Pasientprøve som NTC) – Når en pasientprøve merket som NTC blir behandlet, og det detekteres høy dekning. Etersom prøven er merket som NTC, flagger programvaren prøvens QC-status som FAIL (IKKE-GODKJENT) med følgende årsak: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØY DEKNING).

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 kjører et Linux-basert operativsystem og har en datalagringskapasitet på ca. 7,5 TB. Hvis man antar at hver sekvenseringskjøring krever 25 GB, kan serveren lagre opptil 300 kjøring. Det sendes automatisk en varsling når det ikke er nok ledig lagringskapasitet. Serveren er installert på det lokale nettverket (LAN).

Lokal disk

Assay Software oppretter spesifikke mapper på Onsite Server som er tilgjengelige for brukeren. Disse mappene kan tilordnes en hvilken som helst arbeidsstasjon eller bærbar PC i det lokale nettverket ved hjelp av en Samba-delingsprotokoll.

Mappnavn	Beskrivelse	Tilgang
Input (Inndata)	Inneholder sekvenseringsdata generert av neste generasjons sekvenseringssystem tilordnet serveren.	Les og skriv.
Output (Utdata)	Inneholder alle programvaregenererte rapporter.	Skrivebeskyttet.
Backup (Sikkerhetskopier)	Inneholder databasesikkerhetskopier.	Skrivebeskyttet.



MERK

Å tilordne den lokale disken er basert på protokollen servermeldingsblokk (SMB). Programvaren støtter for øyeblikket versjonen SMB2 og nyere. Serveren krever SMB-signering. Aktiver disse versjonene på utstyret (bærbar PC / arbeidsstasjon) du skal tilordne.

Lokal database

Assay Software opprettholder en lokal database der bibliotekinformatjon, sekvenskjøringsinformasjon og analyseresultater tas vare på. Databasen er en integrert del av Assay Software og er ikke tilgjengelig for brukeren. Systemet opprettholder en automatisk mekanisme for databasesikkerhetskopiering på Onsite Server. I tillegg til følgende databaseprosesser oppfordres brukere til å sikkerhetskopiere databasen jevnlig til en ekstern plassering.

- ▶ **Sikkerhetskopiere database** – Et øyeblikksbilde av databasen lagres automatisk hver time, hver dag, hver uke og hver måned. Sikkerhetskopier for hver time fjernes når en daglig sikkerhetskopi er opprettet. Likeledes fjernes sikkerhetskopiene for hver dag når den ukentlige sikkerhetskopien er klar. Sikkerhetskopiene for hver uke fjernes etter at en sikkerhetskopi for måneden er opprettet, og kun 1 månedlig sikkerhetskopi beholdes. Anbefalt praksis er å opprette et automatisert skript som kan ta vare på sikkerhetskopimappen på en lokal NAS. Disse sikkerhetskopiene inkluderer ikke inndata- og utdatamappene.



MERK

VeriSeq NIPT Assay Software v2 gir et krypteringsalternativ for sikkerhetskopiering av database. Du finner mer informasjon under *Konfigurere kryptering av sikkerhetskopi på side 28*.

- ▶ **Gjenopprette database** – Databasen kan gjenopprettes fra ethvert gitt øyeblikksbilde av en sikkerhetskopi. Gjenoppretting utføres kun av serviceingeniører fra Illumina. Krypteringspassordet må oppgis for å gjenopprette en kryptert sikkerhetskopi. Dette passordet må være passordet som var gyldig da sikkerhetskopien ble gjennomført.
- ▶ **Sikkerhetskopiere data** – Selv om Onsite Server kan brukes som hovedlagringspunkt for sekvenseringskjøringer, kan den kun lagre ca. 300 kjøringer. Illumina anbefaler å konfigurere en automatisk datasikkerhetskopiering som kjører kontinuerlig til en annen langsiktig lagringsenhet eller en NAS.
- ▶ **Maintenance** (Vedlikehold) – Oppdateringer for Assay Software og selve Onsite Server, sørger teknisk støtte hos Illumina for.

Arkivere data

Kontroller arkiveringsretningslinjene for ditt lokale IT-sted for å bestemme hvordan inndata- og utdatakatalogene skal arkiveres. Assay Software analyserer den resterende diskplassen i inndatakatalogen, og varsler brukere per e-post når resterende lagringskapasitet er under 1 TB.

Ikke bruk Onsite Server til datalagring. Overfør data til Onsite Server, og arkiver regelmessig.

En typisk sekvenseringskjøring som er kompatibel med cfDNA-analysearbeidsprosessen krever 25–30 GB for kjøringer med neste generasjons sekvenser. Den faktiske kjøringstørrelsen avhenger av endelig klyngetetthet.

Du må kun arkivere data når systemet er inaktivt og ingen analyse eller sekvenseringskjøringer pågår.

Tilordne serverstasjoner

Onsite Server har tre mapper som kan tilordnes enkeltvis til hvilken som helst datamaskin med Microsoft Windows:

- ▶ **input** (inndata) – Tilordner til sekvenseringsdatamappene. Sett inn i datamaskinen tilkoblet sekvenseringssystemet. Konfigurer sekvenseringssystemet til å strøme data til inndatamappen.
- ▶ **output** (utdata) – Tilordner til serveranalyserapportene og analyseprosessrapportene.
- ▶ **backup** (sikkerhetskopi) – Tilordner til databasesikkerhetskopifilene.



MERK

Kun aktive serviceingeniører og administratorer har tillatelse til å tilordne serverstasjoner.

Slik tilordner du hver mappe:

- 1 Logg deg på datamaskinen i Onsite Server-delnettverket.
- 2 Høyreklikk på **Computer** (Datamaskin), og velg **Map network drive** (Tilordne nettverksstasjon).

- 3 Velg en bokstav i stasjonrullegardinlisten.
- 4 I feltet Folder (Mappe) angir du \\<IP-adresse for VeriSeq Onsite Server v2>\<mappenavn>. For eksempel: \\10.50.132.92\inndata.
- 5 Skriv inn brukernavn og passord (som en aktiv administrator) for VeriSeq NIPT Assay Software v2. Mapper som er tilordnet, vises satt inn på datamaskinen. Hvis administratorens rolle, aktiv-status eller passord endres, avsluttes den aktive tilkoblingen til den tilordne serveren.



MERK

Å tilordne den lokale disken er basert på protokollen servermeldingsblokk (SMB). Programvaren støtter for øyeblikket versjonen SMB2 og nyere. Serveren krever SMB-signering. Aktiver disse versjonene på utstyret (bærbar PC / arbeidsstasjon) du skal tilordne.

Starte serveren på nytt



MERK

Kun serviceingeniører og administratorer har tillatelse til å starte serveren på nytt.

Slik starter du serveren på nytt:

- 1 I rullegardinlisten **Settings** (Innstillinger) velger du **Reboot Server** (Start server på nytt).
- 2 Velg **Reboot** (Start på nytt) for å starte systemet på nytt, eller **Cancel** (Avbryt) for avslutte uten å starte på nytt.
- 3 Angi årsaken til at du slår av serveren. Årsaken logges til formål for feilsøking.



MERK

Det kan ta flere minutter å starte serveren på nytt.

Slå av serveren



MERK

Det er bare serviceteknikere og administratorer som har tillatelse til å slå av serveren.

Slik slår du av Onsite Server:

- 1 I rullegardinlisten **Settings** (Innstillinger) velger du **Shut Down Server** (Slå av server).
- 2 Velg **Shut Down** (Slå av) for å slå av Onsite Server, eller velg **Cancel** (Avbryt) for å avslutte uten å slå av serveren.
- 3 Angi årsaken til at Onsite Server slås av. Årsaken loggføres for feilsøkingsformål.

Gjenopprette etter uventet avslutning

Hvis det oppstår et strøbrudd eller brukeren uventet slår av systemet under en analysekjøring, vil systemet gjøre følgende:

- ▶ Automatisk starte Assay Software på nytt ved omstart.
- ▶ Registrere at analysekjøringen mislyktes, og sende kjøringen tilbake til behandlingsskøen.
- ▶ Genererer utdata når analyser er fullført.



MERK

Hvis analysen mislykkes, tillater Assay Software at systemet forsøker å kjøre analysen på nytt opptil 3 ganger.

Miljøhensyn

Omgivelsestemperaturhensyn for Onsite Server vises i følgende tabell.

Tabell 1 Omgivelsestemperaturer for VeriSeq Onsite Server v2

Høyde over havet	Omgivelsestemperatur ved drift	Omgivelsestemperatur utenfor drift
Havnivå	10 °C til 40 °C	0 °C til 60 °C
+10 000 fot	0 °C til 30 °C	-10 °C til 50 °C

Informasjon om avhending av elektronisk utstyr (dvs. WEEE, der det gjelder) er angitt på nettsiden til Illumina på <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Vedlegg A Kvalitetskontrollmetrikk

Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for kvantifisering	36
Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering	36

Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for kvantifisering

Metrikk	Beskrivelse	Nedre grense	Øvre grense	Logisk forklaring
standard_r_squared	R-kvadratverdien av standardkurvemodellen.	0,980	I/A	Standardkurvemodeller med dårlig linearitet på dobbeltlogaritmisk sted er ikke gode prediktorer for sanne prøvekonsentrasjoner.
standard_slope	Standardkurvemodellens fall.	0,95	1,15	Standardkurvemodeller som faller utenfor forventede ytelsesbånd, tyder på en upålitelig modell.
ccn_library_pg_ul	Maks. tillatt prøvekonsentrasjon.	I/A	1000 pg/μl	Prøver med beregnede DNA-konsentrasjoner som overskrider spesifikasjonene, tyder på overflødig genomisk DNA-kontaminasjon.
median_ccn_pg_ul	Beregnet median konsentrasjonsverdi for alle prøver i partiet.	16 pg/μl	I/A	En sekvenseringssammenslåing med riktig volum kan ikke ha et overflødig antall altfor fortynnede prøver. Partier med et stort antall fortynnede prøver tyder på feil under prøveklargjøringsprosessen.

Metrikk og grenser for kvalitetskontroll for sekvensering

Metrikk	Beskrivelse	Nedre grense	Øvre grense	Logisk forklaring
cluster_density	Klyngetetthet for sekvensering.	152 000 per mm ²	338 000 per mm ²	Strømningscelle med lav klyngetetthet genererer ikke nok avlesninger. Strømningsceller med for mange klynger gir vanligvis sekvenseringsdata av lav kvalitet.
pct_pf	Prosent avlesninger som passerer renhetsfilter.	≥ 50 %	I/A	Strømningsceller med ekstremt lav %PF kan ha unormal basegjengivelse, og vil sannsynligvis vise problemer med PF-avlesninger.
prephasing	Fraksjon av prefasing.	I/A	≤ 0,003	Empirisk optimaliserte anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Fraksjon av fasing.	I/A	≤ 0,004	Empirisk optimaliserte anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Anslått gjennomsnittlig antall unikt tilordnede fragmenter per prøve.	≥ 4 000 000	I/A	Bestemmes som minste observerte NES på tvers av normal populasjon.

Vedlegg B Systemrapporter

Innledning	37
Oversikt over systemrapporter	38
Rapportgenereringshendelser	40
Resultat- og varslingsrapporter	41
Prosessrapporter	49

Innledning

Assay Software genererer to kategorier rapporter:

- ▶ Resultat- og varslingsrapporter.
- ▶ Prosessrapporter.

Det finnes også to typer rapporter:

- ▶ **Informational** (Informativ) – Prosessrelatert rapport som gir informasjon om analysefremdriften og kan brukes til å bekrefte at et bestemt trinn er fullført. Rapporten gir også informasjon om f.eks. QC-resultater og ID-numre.
- ▶ **Actionable** (Handlingsbasert) – Asynkron rapport aktivert av en systemhendelse eller brukeraksjon som krever brukerens oppmerksomhet.

Denne delen beskriver de ulike rapportene og gir rapportinformasjon for LIMS-integrering.

Utdatafiler

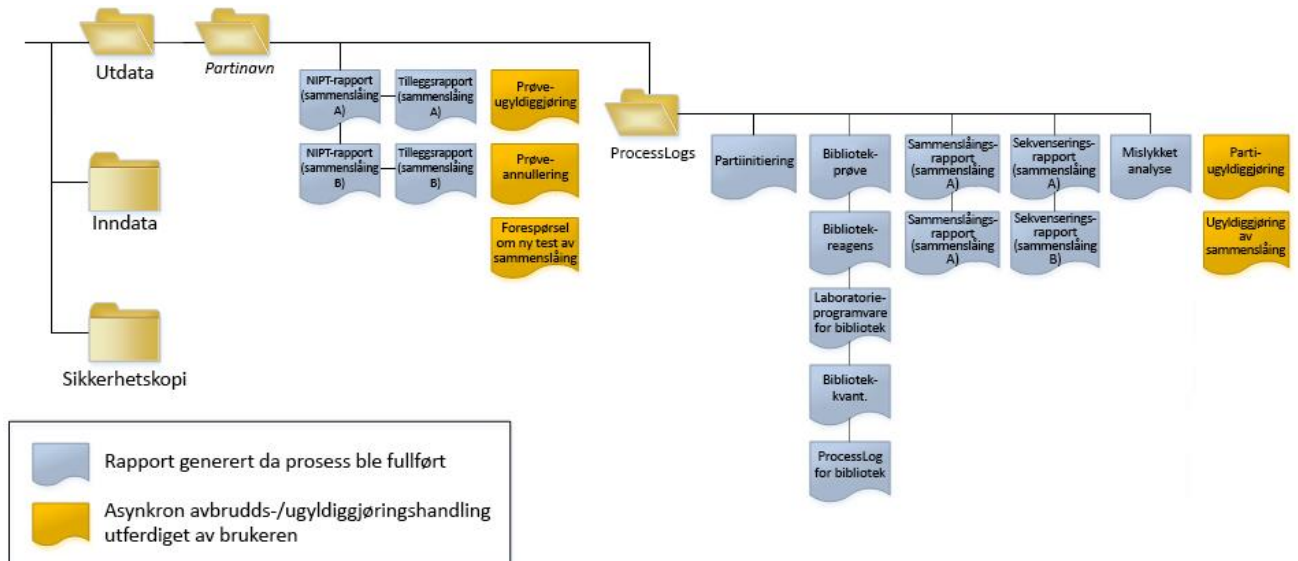
Assay Software-rapportene genereres på den interne harddisken på Onsite Server, som er koblet til brukerstasjonen som en skrivebeskyttet utdatamappe (Output). Hver rapport genereres med en tilhørende standard MD5-kontrollsumfil, som brukes til å verifisere at filen ikke er blitt endret.

Alle rapporter er formatert som tabulordelt, ren tekst. Rapportene kan åpnes med ethvert tekstredigeringsprogram eller et program for data som er atskilt med tabulator, f.eks. Microsoft Excel.

Filstruktur for rapporter

Assay Software lagrer rapporter i en bestemt struktur under mappen Output (Utdata).

Figur 5 Mappestruktur for Assay Software-rapporter



Assay Software lagrer rapporter til mappen *Batch Name* (Partinavn) på følgende måte:

- ▶ **Hovedmappe (mappen Batch Name (Partinavn))** – Inneholder rapporter som inneholder resultater eller er knyttet til LIMS-genererte e-postvarslinger. Du finner mer informasjon under *Resultat- og varslingsrapporter* på side 41.
- ▶ **Mappen ProcessLogs (Prosesslogger)** – Inneholder prosessrelaterte rapporter. Du finner mer informasjon under *Prosessrapporter* på side 49

Du finner en liste over alle rapportene under *Oversikt over systemrapporter* på side 38.

Oversikt over systemrapporter

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhet	Rapportens filnavnformat
<i>NIPT-rapport</i>	Handlingsbasert	Sammenslåing/strømningscelle	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Tilleggsrapport</i>	Informativ	Sammenslåing/strømningscelle	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Proveugyldiggjøringsrapport</i>	Handlingsbasert	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhet	Rapportens filnavnformat
<i>Proveannuleringsrapport</i>	Handlingsbasert	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing</i>	Handlingsbasert	Sammenslåing	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Partiinitieringsrapport</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Partiugyldiggjøringsrapport</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekproverrapport</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekreagensrapport</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Rapport om biblioteklaboratorieutstyr</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekkvantifiseringsrapport</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekprosesslogg</i>	Informativ	Parti	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Sammenslåingsrapport</i>	Informativ	Sammenslåing	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing</i>	Informativ	Sammenslåing	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sekvenseringsrapport</i>	Informativ	Sammenslåing/strømningscelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysefeilrapport</i>	Informativ	Sammenslåing/strømningscelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportgenereringshendelser

Rapport	Beskrivelse	Genereringshendelse
NIPT Report (NIPT-rapport)	Inneholder sluttresultatene av en vellykket analysekjøring.	<ul style="list-style-type: none"> Analyse av sekvenseringskjøring fullføres.
Tilleggsrapport	Inneholder tilleggsresultater for en vellykket analysekjøring.	<ul style="list-style-type: none"> Både analyse av sekvenseringskjøring og NIPT-rapport er fullført.
Sample Invalidation (Prøveugydiggjøring)	Inneholder informasjon om en ugyldiggjort prøve.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker ugyldiggjør en prøve.
Sample Cancellation (Prøveannullering)	Inneholder informasjon om en annullert prøve.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker annullerer en prøve.
Pool Retest Request (Forespørsel om ny test av sammenslåing)	Angir at en andre sammenslåing kan genereres fra et eksisterende parti. Inneholder informasjon om statusen for ny test av sammenslåingen. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Bruker ugyldiggjør en sammenslåing.
Batch initiation (Initiering av parti)	Angir starten på en ny partibehandling.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker initierer et nytt parti.
Batch Invalidation (Ugyldiggjøring av parti)	Inneholder informasjon om et brukerinitiert ugyldiggjort parti.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres.
Library Sample (Bibliotekprøve)	Oppgir alle prøver i partiet.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert.
Library Reagent (Bibliotekreagens)	Inneholder reagensinformasjon for bibliotekbehandling.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert.
Library Labware (Biblioteklaboriestyr)	Inneholder laboratorieprogramvareinformasjon for bibliotekbehandling.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert.
Library Quant (Bibliotekkvantifisering)	Inneholder testresultater for bibliotekkvantifisering.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert.
Library Process Log (Bibliotekprosesslogg)	Inneholder trinn som utføres under bibliotekbehandling.	<ul style="list-style-type: none"> Parti ugyldiggjøres. Metode for bibliotekklargjøring fullføres. Parti blir ikke kvantifisert. Partibehandling fullføres.
Pool (Sammenslåing)	Inneholder prøvesammenslåingsvolumer.	<ul style="list-style-type: none"> Sammenslåingsmetode fullføres.
Pool Invalidation (Ugyldiggjøring av sammenslåing)	Inneholder informasjon om en brukerinitiert ugyldiggjort sammenslåing.	<ul style="list-style-type: none"> Bruker ugyldiggjør en sammenslåing.

Rapport	Beskrivelse	Genereringshendelse
Sequencing (Sekvensering)	Inneholder kvalitetskontrollresultater for sekvensering.	<ul style="list-style-type: none"> • Kvalitetskontroll av sekvensering består. • Sekvensering mislykkes. • Sekvensering blir tidsavbrutt.
Analysis Failure (Analysefeil)	Inneholder analyseinformasjon om en mislykket sammenslåing.	<ul style="list-style-type: none"> • Analyse av sekvenseringskjøring mislykkes.

¹ Bruker ugyldiggjør en sammenslåing fra et gyldig parti som ikke overskrider maks. antall sammenslåinger.

Resultat- og varslingsrapporter

NIPT-rapport

NIPT-rapporten for VeriSeq NIPT Assay Software v2 inneholder resultatene av kromosomklassifisering formatert som én prøve per rad for hver prøve i sammenslåingen.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_type	Informasjon om prøvetype gitt av innsamlingspunkt eller laboratoriebruker. Bestemmer presentasjon av aneuploidiklassifisering.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Ett) – Graviditet med ett embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoer. • Control (Kontroll) – Kontrollprøve av kjent kjønn og aneuploidiklassifisering. • NTC – Kontrollprøve uten mal (ingen DNA). • Not specified (Ikke angitt) – Det ble ikke oppgitt en prøvetype for denne prøven.
sex_chrom	Forespørsel om kjønnkromosomanalyse. Bestemmer presentasjonen av aneuploidiklassifisering og kjønnkromosominformasjon.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Forespørsel om kjønnkromosomaneuploidi og kjønnsrapportering. • No (Nei) – Verken forespørsel om kjønnkromosomaneuploidi- eller kjønnsrapportering. • SCA – Forespørsel om kjønnkromosomaneuploidirapportering, ikke forespørsel om kjønnsrapportering. • Not specified (Ikke angitt) – Det ble ikke oppgitt et alternativ for kjønnkromosomrapportering for denne prøven. <p>NIPT-rapporten viser verdiene yes (ja), no (nei) og sca i kun små bokstaver.</p>

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
screen_type	Undersøkelsestype.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Grunnleggende) – Undersøk kromosom 13, 18 eller 21. • Genomewide (Genomomfattende) – Undersøk hele genomet. • Not specified (Ikke angitt) – Det ble ikke oppgitt en undersøkelsestype for denne prøven. NIPT-rapporten viser verdiene basic (grunnleggende) og genomewide (genomomfattende) i kun små bokstaver.
flowcell	Strekkode for sekvenseringsstrømningscelle.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
class_sx	Klassifisering av kjønnskromosomaneuploidi.	<p>Én av følgende avhengig av valgte alternativer prøvetype og kjønnskromosomrapportering:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Avvik påvist) – Det ble påvist et kjønnskromosomavvik. • NO ANOMALY DETECTED (Avvik ikke påvist) – Negativ prøve og kjønn ikke rapportert. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Avvik ikke påvist – XX) – Negativ prøve med et hunnkjønnfoster. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Avvik ikke påvist – XY) – Negativ prøve med et hannkjønnfoster. • NOT REPORTABLE (Ikke rapporterbart) – Programvaren kunne ikke rapportere kjønnskromosom. • NO CHR Y PRESENT (Uten Y-kromosom) – Tvillinggraviditet uten påvist Y-kromosom. • CHR Y PRESENT (Med Y-kromosom) – Tvillinggraviditet med påvist Y-kromosom. • CANCELLED (Annullert) – Prøve annullert av brukeren. • INVALIDATED (Ugyldiggjort) – Prøve besto ikke kvalitetskontroll eller ble ugyldiggjort av brukeren. • NOT TESTED (Ikke testet) – Kjønnskromosom ble ikke testet. • NA (I/A) – Kategorien er ikke aktuell for prøven.
class_auto	Klassifisering av aneuploidier i autosomer. Rapporteres som ANOMALY DETECTED (Avvik påvist) hvis det ble påvist et avvik i den valgte undersøkelsestypen for prøven.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Avvik påvist) – Autosomt kromosomavvik påvist. • NO ANOMALY DETECTED (Avvik ikke påvist) – Autosomt kromosomavvik ikke påvist. • CANCELLED (Annullert) – Prøve annullert av brukeren. • INVALIDATED (Ugyldiggjort) – Prøve besto ikke kvalitetskontroll eller ble ugyldiggjort av brukeren. • NA (I/A) – Kategorien er ikke aktuell for prøven.
anomaly_description	Streng i ISCN-stil som beskriver alle rapporterbare avvik. Flere avvik holdes adskilt med semikolon.	<p>DETECTED: (Påvist:) etterfulgt av strenger atskilt med semikolon (se <i>Avviksbeskrivelsesregler</i> på side 44).</p> <p>eller NO ANOMALY DETECTED (Avvik ikke påvist) NA (I/A) INVALIDATED (Ugyldiggjort) CANCELLED (Annullert).</p>

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
qc_flag	Resultater av kvalitetskontroll for analyse. Kun qc_flag-verdiene for WARNING (Advarsel) og PASS (Bestått) rapporterer resultater. Ingen andre verdier gjør det.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (Bestått) • WARNING (Advarsel) • FAIL (Ikke bestått) • CANCELLED (Annullert) • INVALIDATED (Ugyldiggjort) • NTC_PASS
qc_reason	Informasjon om mislykket kvalitetskontroll eller advarsel.	<p>Én av følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (Ingen) (kvalitetskontrollstatus = PASS (Bestått)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Flere avvik påvist) (kvalitetskontrollstatus = WARNING (Advarsel)) • FAILED iFACT (Mislykket iFact) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Data utenfor forventet område) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Fragmentstørrelsesdistribusjon utenfor forventet område) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Strømningscelldata utenfor forventet område) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Kunne ikke anslå føtal fraksjon) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Sekvenseringsdata utenfor forventet område) • UNEXPECTED DATA (Uventede data) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-prøve med høy dekning) • CANCELLED (Annullert) • INVALIDATED (Ugyldiggjort)
ff	Anslått føtal fraksjon.	Prosent prøve-cfDNA fra foster avrundet til nærmeste heltall. Resultater mindre enn 1 % presenteres som < 1 %.

Avviksbeskrivelsesregler

Hvis analysen med VeriSeq NIPT Assay Software v2 avdekker et avvik, viser feltet `anomaly_description` i NIPT-rapporten verdien `DETECTED` (Påvist) etterfulgt av en tekststreng. Denne teksten beskriver alle rapporterbare avvik basert på stilen til International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). Strengen inneholder flere elementer adskilt av semikolon. Hvert element representerer en trisomi eller monosomi i et autosom, en kjønnskromosomaneuploidi eller en delvis sletting eller duplisering.

Trisomi- og monosomielementene er notert som henholdsvis `+<chr>` og `-<chr>`, der `<chr>` er kromosomnummeret.

For eksempel vises en prøve med en trisomi på kromosom 5 på følgende måte:

+5

En prøve med en monosomi på kromosom 6 vises på følgende måte:

-6

Kjønnskromosomaneuploidier bruker standard notasjon med fire mulige verdier:

- ▶ XO – for monosomi på kromosom X.
- ▶ XXX – for trisomi på kromosom X.
- ▶ XXY – for 2 X-kromosomer hos menn.
- ▶ XYY – for 2 Y-kromosomer hos menn.

Delvise slettinger eller dupliseringer rapporterer kun for autosomer, og vises kun i genomomfattende undersøkelser. Syntaksen for en delvis sletting eller duplisering er `<type><chr><start band><end band>`, der:

- ▶ `<type>` er hendelsestypen, enten `del` for sletting eller `dup` for duplisering.
- ▶ `<chr>` er kromosomtallet.
- ▶ `<start band>` er cytobåndet som inneholder starten på hendelsen.
- ▶ `<end band>` er cytobåndet som inneholder slutten på hendelsen.

For eksempel vises en delvis sletting eller duplisering, der cytobåndet mellom p14 og q15 på kromosom 22 har en duplisering, slik ut:

`dup (22) (p14q15)`

Feltet `anomaly_description` følger tre sorteringsregler:

- 1 Elementer sorteres etter kromosomtallet, uavhengig av om det er et helt kromosom eller en delvis sletting eller duplisering. Hvis det finnes en kjønnskromosomaneuploid, vises den sist.
- 2 Når det gjelder delvise slettinger eller dupliseringer med samme kromosom, kommer slettinger før dupliseringer.
- 3 Delvise slettinger eller dupliseringer av samme type i samme kromosom sorteres etter startbasen, som vises i tilleggsrapporten.

QC-årsaksmeldinger

Kolonnen qc_reason i NIPT Report (NIPT-rapport) viser en QC-feil eller QC-advarsel når analyseresultater faller utenfor det forventede området for enanalytisk QC-metrikk. QC-feil resulterer i fullstendig undertrykkelse av resultater for kromosom-aneuploidi, kjønnsklassifisering, resultater i tillegg rapporten og estimert føtal fraksjon, som svarer til følgende felt i NIPT-rapporten: class_auto, class_sx, anomaly_description og ff.

QC-årsaksmelding	Beskrivelse	Anbefalt handling
FAILED iFACT (Mislykket iFact)	iFACT (Individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – QC-metrikk som kombinerer estimat av føtal fraksjon med kjøringsmetriker knyttet til dekning for å avgjøre om systemet har tilstrekkelig statistisk konfidens til å gi en betegnelse for en gitt prøve.	Behandle prøven på nytt.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Data utenfor forventet område)	Det gjennomsnittlige avviket fra euploid dekning stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Behandle prøven på nytt.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Fordeling av fragmentstørrelser utenfor forventet område)	Fordelingen av fragmentstørrelser stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Behandle prøven på nytt.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Strømningscelldata utenfor forventet område)	Strømningscelldata stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes feil i oppsett av strømningscelle.	Behandle prøven på nytt.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Kunne ikke anslå føtal fraksjon)	Kunne ikke generere et gyldig estimat for føtal fraksjon.	Behandle prøven på nytt.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Sekvenseringsdata utenfor forventet område)	Angitte sekvenseringsdata stemmer ikke overens med den registrerte datafordelingen. Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Sekvenser strømningscellen på nytt.
UNEXPECTED DATA (Uventede data)	Rapporten genererer et QC-problem som ikke svarer til noen av de andre QC-årsakene som er oppført i denne tabellen.	Kontakt Illuminas tekniske støtte.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Flere anomalier detektert)	To eller flere rapporterbare anomalier (inkludert aneuploidier av hele kromosomet og partielle slettinger og duplikasjoner) er detektert i prøven. Deteksjon av flere anomalier kan tyde på feilbehandling av prøven eller en mer sjelden hendelse, f.eks. malign sykdom hos mor. Denne meldingen er en advarsel. Den representerer ikke en QC-feil. Resultater rapporteres slik at du kan se de detekterte anomaliene. Det kan derimot være nødvendig å behandle prøven på nytt.	Behandle prøven på nytt.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-prøve med høy dekning)	Høy dekning detektert for en NTC-prøve (ikke forventet DNA-materiale). Kan skyldes kontaminasjon eller feil prøvebehandling.	Behandle prøven på nytt.
CANCELLED (Avbrutt)	Prøven ble avbrutt av en bruker.	Ikke aktuelt.
INVALIDATED (Ugyldiggjort)	Prøven ble ugyldiggjort av en bruker.	Ikke aktuelt.

Tilleggsrapport

Tilleggsrapporten inneholder data for mer metrikk basert på et parti, en prøve eller region. I denne rapporten representerer hver rad en metrikk. Flere metrikker gjelder for samme parti, prøve eller region.

Den tabulatordelte filen har seks kolonner, som beskrevet i tabellen nedenfor.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
flowcell	Strømningscellens strekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
batch_ name	Navn på det relevante partiet.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_ barcode	Prøvens strekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
region	Enten hele kromosomet eller en beskrivelse av regionen av den delvise slettingen eller dupliseringen.	<p>For kromosomregionmetrikk: chr og kromosomnummeret (f.eks. chr21).</p> <p>Delvis delesjon eller dupliseringsregionmetrikk vises som forklart under <i>Avviksbeskrivelsesregler på side 44</i></p> <p>NA (I/A (ikke aktuelt)) for metrikk per parti.</p> <p>NA (I/A (ikke aktuelt)) for metrikk per parti eller per prøve.</p>
metric_ name	Navn på den beskrevne metrikken.	Se <i>Tilleggsrapportmetrikk</i> .
metric_ value	Metrikkens verdi	Se <i>Tilleggsrapportmetrikk</i> .

Tilleggsrapportmetrikk

Tilleggsrapporten inneholder data for følgende metrikker. Hver metrikk vises enten per parti, per prøve eller per region.

Metrikker for kromosom X vises bare hvis du velger kjønnskromosomalalternativet Yes (Ja) eller SCA.

Verdiområder vises som minimumsverdi, maksimumsverdi omgitt av enten vanlige parenteser eller hakeparenteser. Vanlige parenteser angir at en grenseverdi er ekskludert fra området, mens hakeparenteser angir at en grenseverdi er inkludert i området. Inf er en forkortelse for infinity (uendelig).

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse
genome_ assembly	Per parti	Systemet med koordinater for innretting av sekvenseringsdata og koordinater for rapporterte regioner. Alltid GRCh37 for VeriSeq NIPT Solution v2.
frag_size_ dist	Per prøve	Standardavvik for forskjellene mellom den faktiske og forventede kumulative fordelingen av fragmentstørrelser.
fetal_fraction	Per prøve	Rapportert fetal fraksjon.
NCV_X	Per prøve	Normalisert kromosomverdi for X-kromosom. Viser bare hvis alternativet for kjønnskromosomrapportering tillater det. Ellers vises denne metrikken som NOT TESTED (Ikke testet).
NCV_Y	Per prøve	Normalisert kromosomverdi for Y-kromosom. Viser bare hvis alternativet for kjønnskromosomrapportering tillater det. Ellers vises denne metrikken som NOT TESTED (Ikke testet).

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse
number_of_cnv_events	Per prøve	Antall regioner med partiell sletting eller duplikasjon detektert i prøven.
non_excluded_sites	Per prøve	Antall resterende avlesinger etter filtrering som teller for analysen.
region_classification	Per region	Klassifisering av regionen av systemet i samme format som feltet anomaly_description i NIPT Report. Hvis ingen rapporterbar kjønnskromosomanomali er detektert for kromosom X, vil regionklassifiseringen være identisk med verdien class_sx i NIPT Report. Verdialternativer: <ul style="list-style-type: none"> • DETECTED: (Påvist:) etterfulgt av strenger atskilt med semikolon (se <i>Avviksbeskrivelsesregler på side 44</i>). • NO ANOMALY DETECTED (ANOMALI IKKE PÅVIST) • NO ANOMALY DETECTED - XX (ANOMALI IKKE PÅVIST – XX) • NO ANOMALY DETECTED - XY (ANOMALI IKKE PÅVIST – XY) • NOT REPORTABLE (IKKE RAPPORTERBART) • CHR Y PRESENT (KROMOSOM Y TIL STEDE) • CHR Y NOT PRESENT (KROMOSOM Y IKKE TIL STEDE)
chromosome	Per region	Kromosomsymbolet.
start_base	Per region	Den første basen som er inkludert i regionen.
end_base	Per region	Den siste basen som er inkludert i regionen.
start_cytoband	Per region	Cytogenetisk bånd for den første basen som er inkludert i regionen.
end_cytoband	Per region	Cytogenetisk bånd for den siste basen som er inkludert i regionen.
region_size_mb	Per region	Størrelsen på regionen i megabaser.
region_llr_trisomy	Per region	LLR-scoren (Log-Likelihood Ratio) for trisomi for regionen. Indikerer evidens for trisomi sammenlignet med evidens for ingen endring (disomi). Trisomi betegnes hvis denne LLR-scoren overstiger en forhåndsbestemt terskel. For partielle slettinger eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en økning (dup). Ellers vises denne metrikken som NA (ikke aktuelt).
region_llr_monosomy	Per region	LLR-scoren for monosomi for regionen. Indikerer evidens for monosomi sammenlignet med evidens for ingen endring (disomi). Monosomi betegnes hvis denne LLR-scoren overstiger en forhåndsbestemt terskel. For partielle slettinger eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en reduksjon (del). Ellers vises denne metrikken som NA (ikke aktuelt). Denne metrikken vises som NOT TESTED (Ikke testet) hvis du velger basisscreening.
region_t_stat_long_reads	Per region	T-statistikk for regionen. T-statistikk er forskjellen i dekning mellom regionen og resten av genomet, sammenlignet med variasjonen i prøven. Dette er en signal-til-støy-metrikk som fanger opp endringer i dekning i regionen. «long_reads» indikerer at dekningen som brukes for denne t-statistikken, omfatter hele området med fragmentstørrelser som brukes i analyse. T-statistikk kombineres med den estimerte totale fraksjonen for prøven for å generere LLR-scoringer.

Navn på metrikk	Frekvens	Beskrivelse
region_ mosaic_ratio	Per region	Andelen av det føtale materialet som har aneuploidi. Denne metrikken er basert på forholdet mellom den føtale fraksjonen som er avledet fra dekingen i regionen, og den føtale fraksjonen for prøven. For prøver med en føtal fraksjon nær null kan mosaikkforhold gi negative verdier på grunn av variabilitet i estimatet av prøvens føtale fraksjon som er brukt i beregningen.
region_ mosaic_llr_ trisomy	Per region	LLR-scoren for trisomi beregnet ved hjelp av den føtale fraksjonen avledet fra dekingen i regionen i stedet for den føtale fraksjonen for prøven. For partielle slettinger eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en økning (dup). Ellers vises denne metrikken som NA (ikke aktuelt).
region_ mosaic_llr_ monosomy	Per region	LLR-scoren for monosomi beregnet ved hjelp av den føtale fraksjonen avledet fra dekingen i regionen i stedet for den føtale fraksjonen for prøven. For partielle slettinger eller duplikasjoner vises denne metrikken bare hvis typen er en reduksjon (del). Ellers vises denne metrikken som NA (ikke aktuelt). Denne metrikken vises som NOT TESTED (IKKE TESTET) hvis du velger basisscreening.

Prøveugydiggjøringsrapport

Systemet genererer en prøveugydiggjøringsrapport for hver prøve som er ugyldiggjort eller ikke har bestått.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_ name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_ barcode	Den ugyldiggjorte prøvens unike strekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
reason	Brukerens årsak til prøveugydiggjøring.	Opptil 512 tegn.
operator	Brukernavnet til operatøren som ugyldiggjorde eller sørget for at prøven ikke besto.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
timestamp	Dato og klokkeslett da prøven ble ugyldiggjort.	ISO 8601-tidsstempel

Prøveannulleringsrapport

Systemet genererer en prøveannulleringsrapport for hver prøve som annulleres.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_ name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_ barcode	Den annullerte prøvens unike strekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
reason	Brukerens årsak til prøveannullering.	Opptil 512 tegn.
operator	Brukernavnet til operatøren som annullerte prøven.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
timestamp	Dato og klokkeslett for prøveannullering.	ISO 8601-tidsstempel

Rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing

Rapporten for forespørsel om ny test av sammenslåing angir at en ugyldiggjort sammenslåing kan slå sammen på nytt. Systemet genererer en rapport for forespørsel om ny test av sammenslåing når de første to sekvenskjøringene (sammenslåingene) for denne sammenslåingstypen, er ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
pool_type	Sammenslåingstypen.	Enten A, B, C eller E.
reason	Brukerens årsak til å ugyldiggjøre forrige sammenslåing.	Opptil 512 tegn.
timestamp	Dato og klokkeslett for forespørsel.	ISO 8601-tidsstempel

Prosessrapporter

Partiinitieringsrapport

Systemet genererer en partiinitieringsrapport ved vellykket initiering og validering av et parti før plasmaisolering.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_type	Prøvestrekkodens prøvetype.	<ul style="list-style-type: none"> • ett • kontroll • tvilling • ntc
well	Brønn tilknyttet en prøve.	A–H etterfulgt av et tall 1–12.
assay	Analysenavn.	Opptil 100 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
method_version	Metodeversjon for analyseautomasjon.	Opptil 100 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom, punktum og bindestrek.
workflow_manager_version	Versjon av arbeidsprosessbehandling tilknyttet partiet.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom, punktum og bindestrek.

Partiugyldiggjøringsrapport

Systemet genererer en partiugyldiggjøringsrapport når partiet er ugyldiggjort eller ikke har bestått.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
reason	Brukerens årsak til partiugyldiggjøring.	Opptil 512 tegn.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
operator	Initialene til operatøren som ugyldiggjør partiet.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
timestamp	Dato og klokkeslett da partiet ble ugyldiggjort.	ISO 8601-tidsstempel

Bibliotekprøverapport

Systemet genererer en bibliotekprøverapport hvis et parti mislykkes eller er ugyldig, ved fullført bibliotek og ved fullført kvantifisering.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
qc_status	Prøvestatus etter at analysetrinnene er fullført.	<ul style="list-style-type: none"> • bestått • ikke bestått
qc_reason	Årsak til kvalitetssikringsstatus.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
starting_volume	Innledende volum i blodprøvetakingsrør i ml på tidspunktet for plasmaisolering.	Et hvilket som helst positivt tall.
index	Indeks tilknyttet en prøve.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
ccn_library_pg_ul	Bibliotekkonsentrasjon i pg/µl.	Et hvilket som helst positivt tall.
plasma_isolation_comments	Bruerkommentarer når plasmaisolering utføres (fritekst).	Opptil 512 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
cfdna_extraction_comments	Bruerkommentarer når cfDNA-ekstraksjon utføres (fritekst).	Opptil 512 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
library_prep_comments	Bruerkommentarer når bibliotekklargjøring utføres (fritekst).	Opptil 512 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
quantitation_comments	Bruerkommentarer når kvantifisering utføres (fritekst).	Opptil 512 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.

Bibliotekreagensrapport

Systemet genererer en Library Reagent Report (Bibliotekreagensrapport) når et parti mislykkes eller ugyldiggjøres, når et bibliotek fullføres, og når en kvantifisering fullføres.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
process	Prosessnavn i formatet PROESS:delprosess.	<ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EKSTRAKSJON) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANTIFISERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (SAMMENSLÅING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
reagent_name	Reagensnavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
lot	Reagensstrekkekode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
expiration_date	Utløpsdato i produsentens format.	Opptil 100 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom, kolon, skråstrek og bindestrek.
operator	Operatørens brukernavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
initiated	Tidsstempel for initiering knyttet til reagens.	ISO 8601-tidsstempel

Rapport om biblioteklaboratorieutstyr

Systemet genererer en Library Labware Report (Rapport om biblioteklaboratorieutstyr) når et parti mislykkes eller ugyldiggjøres, når et bibliotek fullføres, og når en kvantifisering fullføres.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
labware_name	Navn på laboratorieutstyr.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
labware_barcode	Strekkekode for laboratorieutstyr.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
initiated	Tidsstempel for initiering knyttet til laboratorieutstyr.	ISO 8601-tidsstempel

Bibliotekkvantifiseringsrapport

Systemet genererer en Library Quant Report (Bibliotekkvantifiseringsrapport) når en kvantifisering er fullført.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
quant_id	Numerisk ID.	Positive tall.
instrument	Navn på kvantifiseringsinstrument (fritekst).	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
standard_r_squared	R-kvadrert.	Et hvilket som helst positivt tall.
standard_intercept	Skjæringspunkt.	Et hvilket som helst tall.
standard_slope	Helning.	Et hvilket som helst tall.
median_ccn_pg_ul	Median prøvekonsentrasjon.	Et hvilket som helst positivt tall.
qc_status	QC-status for kvantifisering.	<ul style="list-style-type: none"> • bestått • ikke bestått
qc_reason	Beskrivelse av årsaken til feilen hvis relevant.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
initiated	Tidstempel for initiering knyttet til kvantifisering.	ISO 8601-tidstempel

Bibliotekprosesslogg

Systemet genererer en Library Process Log (Bibliotekprosesslogg) når en partiprosess starter, fullføres eller mislykkes, når et parti mislykkes eller ugyldiggjøres, og når en analyse fullføres (genereres per sammenslåing).

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
process	Navn på partiprosess i formatet PROSESS:delprosess.	ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EKSTRAKSJON) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (KVANTIFISERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (SAMMENSLÅING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operator	Operatørens initialer.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
instrument	Instrumentnavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
started	Dato og tidspunkt for start av partiprosess.	ISO 8601-tidstempel

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
finished	Dato og tidspunkt for fullført eller mislykket partiprosess.	ISO 8601-tidsstempel
status	Aktuelt parti.	<ul style="list-style-type: none"> • completed • mislykket • startet • avbrutt

Sammenslåingsrapport

Systemet genererer en sammenslåingsrapport ved fullført bibliotek, ved mislykket parti og ved partiugydiggjøring hvis hendelsen forekommer etter at sammenslåing har startet.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sample_barcode	Unik prøvestrekkode.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkode tilknyttet en prøve.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
pool_type	Sammenslåingstype tilknyttet en prøve.	Enten A, B, C eller E.
pooling_volume_ul	Sammenslåingsvolum i µl.	Et hvilket som helst positivt tall.
pooling_comments	Brukerkommentarer når sammenslåing utføres (fritekst).	Opptil 512 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.

Ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing

Systemet genererer en ugyldiggjøringsrapport for sammenslåing når sammenslåingen er ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkode for den ugyldiggjorte sammenslåingen.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
reason	Brukerens årsak til ugyldiggjøring av sammenslåingen.	Opptil 512 tegn.
operator	Initialene til operatøren som ugyldiggjorde sammenslåingen.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
timestamp	Dato og klokkeslett da sammenslåingen ble ugyldiggjort.	ISO 8601-tidsstempel

Sekvenseringsrapport

Systemet genererer en sekvenseringsrapport for sekvenseringskjøringen når sekvensering fullføres eller sekvensering blir tidsavbrutt.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
pool_ barcode	Sammenslåingsstrekkekode tilknyttet sekvenseringskjøring.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
instrument	Sekvenserens serienummer.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
flowcell	Strømningscelle tilknyttet sekvenseringskjøring.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
software_ version	Sammenkjedning av programvareapplikasjon/-versjon som brukes for å generere dataene på sekvenseren.	Store og små bokstaver, tall, understrek, skråstrek, punktum, kolon, semikolon og bindestrek.
run_folder	Sekvenseringskjøringens mappenavn.	Store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
sequencing_ status	Sekvenseringskjøringens status.	<ul style="list-style-type: none"> • fullført • tidsavbrutt • mislykket
qc_status	Sekvenseringskjøringens kvalitetssikringsstatus.	<ul style="list-style-type: none"> • bestått • ikke bestått • feil
qc_reason	Kvalitetssikringsårsaker for mislykket kvalitetssikring, verdier adskilt med semikolon.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek, mellomrom og bindestrek.
cluster_ density	Klyngetetthet (median per strømningscelle på tvers av fliser).	Et hvilket som helst positivt tall.
pct_q30	Prosentbaser over Q30.	Et hvilket som helst positivt tall.
pct_pf	Prosent avlesninger som passerer filter.	Et hvilket som helst positivt tall.
phasing	Fasing.	Et hvilket som helst positivt tall.
prephasing	forfasing	Et hvilket som helst positivt tall.
predicted_ aligned_ reads	Forutsette justerte avlesninger.	Et hvilket som helst positivt tall.
started	Tidsstempel tilknyttet sekvenseringsstart.	ISO 8601-tidsstempel
completed	Tidsstempel tilknyttet sekvenseringsfullføring.	ISO 8601-tidsstempel

Analysefeilrapport

Systemet genererer en Analysis Failure Report (Analysefeilrapport) når det maksimale antallet analyseforsøk for sekvenseringskjøringen mislykkes.

Kolonne	Beskrivelse	Verdialternativer
batch_name	Partinavn.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
pool_barcode	Sammenslåingsstrekkekode knyttet til mislykket analyse.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
flowcell	Strømningscelle-strekkekode knyttet til mislykket analyse.	Opptil 36 tegn valgt blant store og små bokstaver, tall, understrek og bindestrek.
sequencing_run_folder	Sekvenseringskjøringsmappe knyttet til mislykket analyse.	Store og små bokstaver, tall eller understrek.
analysis_run_status	Sekvenseringskjøringsstatus knyttet til mislykket analyse.	Store og små bokstaver, tall eller understrek.
timestarted	Tidsstempel knyttet til analysestart.	ISO 8601-tidsstempel
timefinished	Tidsstempel knyttet til analyse feilet.	ISO 8601-tidsstempel

Vedlegg C Feilsøking

Innledning	56
Assay Software-varslinger	57
Systemproblemer	65
Databehandlingstester	65

Innledning

Feilsøkingshjelpen i VeriSeq NIPT Solution v2 omfatter:

- ▶ Varslinger fra Assay Software og systemet.
- ▶ Anbefalte handlinger for systemproblemer.
- ▶ Instruksjoner for gjennomføring av forebyggende analyser og feilanalyser ved hjelp av forhåndsinstallerte testdata.

Assay Software-varslinger

Denne delen beskriver Assay Software-varslingerne:

Fremdriftsvarslinger

Fremdriftsvarslinger angir analysens normale fremdrift. Disse varslingerne loggføres som «Activities» (Aktiviteter) og krever ingen brukerhandlinger.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Batch initiation (Initiering av parti)	Bibliotekklargjøring	Bruker opprettet et nytt parti.	Aktivitet	Ja	Ikke aktuelt.
Batch Library Complete (Partibibliotek fullført)	Bibliotekklargjøring	Bibliotek fullført for det aktuelle partiet.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Pool Complete (Sammenslåing fullført)	Bibliotekklargjøring	Sammenslåing er generert fra et parti.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Sequencing Started (Sekvensering startet)	Sekvensering	Systemet har detektert en ny sekvenseringsdatamappe.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Sequencing QC passed (QC av sekvensering godkjent)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen er fullført, og QC av sekvensering ble godkjent.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekvenseringskjøring knyttet til sammenslåing)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen er blitt knyttet til en kjent sammenslåing.	Aktivitet	Nei	Ikke aktuelt.
Analysis Started (Analyse startet)	Analyse	Analyse er startet for den spesifiserte sekvenseringskjøringen.	Aktivitet	Ja	Ikke aktuelt.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse fullført og NIPT-rapport generert)	Etter analyse	Analysen er fullført og rapporter er generert.	Aktivitet	Ja	Ikke aktuelt.

Ugyldiggjøringsvarslinger

Ugyldiggjøringsvarslinger angir hendelser som forekommer i systemet fordi brukeren ugyldiggjør et parti eller en sammenslåing gjennom arbeidsprosessbehandlingen. Disse varslingene logges som «Notices» (Merknader), og krever ingen brukerhandlinger.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Batch Invalidation (Partiugyldiggjøring)	Bibliotekklargjøring	Bruker ugyldiggjorde et parti.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Pool Invalidation – Repool (Ugyldiggjøring av sammenslåing – slå sammen på nytt)	Bibliotekklargjøring	Bruker ugyldiggjorde den første mulige sammenslåingen (av en viss type) for partiet.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Ugyldiggjøring av sammenslåing – bruk en ny alikvot)	Bibliotekklargjøring	Bruker ugyldiggjorde den første mulige sammenslåingen (av en viss type) for partiet.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekvensering fullført, sammenslåing ugyldiggjort)	Sekvensering	Sekvenseringen ble fullført, men brukeren ugyldiggjorde sammenslåingen.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Besto kvalitetskontroll for sekvensering – alle prøver er ugyldige)	Kvalitetskontroll for sekvensering	Kvalitetskontrollen for sekvenseringskjøringen er fullført, men alle prøver er ugyldige.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse fullført, sammenslåing ugyldiggjort)	Etter analyse	Analysen ble fullført, men brukeren ugyldiggjorde sammenslåingen.	Merknad	Ja	Ikke aktuelt.

Varslinger om gjenopprettbare feil

Gjenopprettelige feil er tilstander som VeriSeq NIPT Assay Software kan gjenopprettes fra når brukeren følger den anbefalte handlingen. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Missing Instrument Path (Instrumentbane mangler)	Sekvensering	Systemet kan ikke finne / koble til en ekstern sekvenseringsmappe.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 64 Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Ikke nok diskplass for sekvensering)	Sekvensering	Systemet har detektert en ny sekvenseringsdatamappe, men beregner at det ikke er nok diskplass til dataene.	Varsel	Ja	<ol style="list-style-type: none"> Kontroller ledig diskplass. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 64. Frigjør diskplass eller sikkerhetskopier data. Se Prosedyrer for anbefalt handling på side 64.
Sequencing Run Invalid Folder (Ugyldig sekvenseringskjøringsmappe)	Sekvensering	Ugyldige tegn i sekvenseringskjøringsmappen.	Advarsel	Ja	Navnet på sekvenseringskjøringsmappen er feil. Gi kjøringen et gyldig navn.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekvensering startet, men fil med sammenslåingsstrekkekode mangler)	Sekvensering	Programvaren har ikke detektert filen som inneholder sammenslåingsstrekkekode, 30 minutter etter at sekvenseringen startet.	Advarsel	Ja	Mulig feil på sekvenser eller NAS. Kontroller sekvenserkonfigurasjonen og nettverkstilkoblingen. Systemet vil fortsette å se etter filen med sammenslåingsstrekkekode frem til sekvenseringen er fullført.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Kan ikke verifisere at sekvenseringskjøringen er fullført)	Sekvensering	Programvaren kunne ikke lese filen som angir status for fullført kjøring i sekvenseringsmappen.	Advarsel	Ja	Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Missing Sample Attributes (Prøveattributter mangler)	Før analyse	Programvaren kunne ikke finne en definisjon for prøvetype, et alternativ for kjønnskromosomrapportering eller en screeningstype for noen av prøvene.	Merknad	Ja	Ett eller flere prøveattributter er ikke angitt for den spesifiserte prøven. Angi de manglende prøveattributtene i Workflow Manager eller ugyldiggjør prøven for å gjøre det mulig for programvaren å fortsette.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Sample Sheet Generation failed (Generering av prøveark mislyktes)	Før analyse	Programvaren kunne ikke generere prøveark.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontroller ledig diskplass. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> på side 64. Hvis det er for lite ledig diskplass, må du frigjøre diskplass eller sikkerhetskopiere data. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> på side 64. Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> på side 64. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Unable to check disk space (Kan ikke kontrollere diskplass)	Før analyse	Programvaren kunne ikke kontrollere diskplassen.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> Handlings-ID 2 på side 64. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Insufficient Disk Space for Analysis (Ikke nok diskplass for analyse)	Før analyse	Programvaren detekterte at det ikke er nok ledig diskplass til å starte en ny analysekjøring.	Varsel	Ja	Frigjør diskplass eller sikkerhetskopier data. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> Handlings-ID 3 på side 64.
Unable to launch Analysis Pipeline (Kan ikke starte Analysis Pipeline)	Før analyse	Programvaren kunne ikke starte en analysekjøring for den gitte sekvenseringsmappen.	Varsel	Ja	Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Lese-/skrivetillatelse til sekvenseringsmappe mislyktes)	Før analyse	Programvaretesten som kontrollerer lese-/skrivetillatelsen til sekvenseringsmappen mislyktes.	Advarsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> på side 64. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Analysis Failed - Retry (Analyse mislyktes – prøv på nytt)	Analyse	Analysen mislyktes. Prøver på nytt.	Merknad	Ja	Ingen

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Results Already Reported (Resultater allerede rapportert)	System	Programvaren oppdaget at en NIPT-rapport allerede er generert for den aktuelle sammenslåingstypen.	Aktivitet	Ja	Ingen
Unable to deliver email notifications (Kan ikke levere e-postmeldinger)	System	Systemet kan ikke levere e-postmeldinger.	Advarsel	NA	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kontroller om e-postkonfigurasjonen som er definert på systemet, er gyldig. Se instruksjoner under <i>Konfigurere system-e-postvarslinger på side 28</i>. 2. Send en testmelding via e-post. Se instruksjoner under <i>Konfigurere system-e-postvarslinger på side 28</i>. 3. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Time Skew Detected (Tidsforskyvning detektert)	Bibliotekklargjøring	Programvaren oppdaget en tidsforskyvning på over 1 minutt mellom tidsstempelen i Workflow Manager og den lokale tiden på serveren.	Advarsel	Nei	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kontroller den lokale tiden på Workflow Manager-maskinen. 2. Kontroller den lokale tiden på Onsite Server som vises i webgrensesnittet (fanen Server Status (Serverstatus)).

Varslinger om ugjenopprettbare feil

Uopprettelige feil er tilstander som oppstår på et nivå der ingen videre handling kan gjenoppta gjennomføringen av analysen.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Batch Failure (Mislykket parti)	Bibliotekklargjøring	QC av parti mislyktes.	Merknad	Ja	Start bibliotekklargjøring på nytt.
Report Generating Failure (Mislykket rapportgenerering)	Rapportering	Systemet kunne ikke generere en rapport.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontroller ledig diskplass. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> på side 64. Hvis det er for lite ledig diskplass, må du frigjøre diskplass eller sikkerhetskopierte data. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling</i> på side 64. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Failed to Parse Run Parameters file (Kunne ikke analysere kjøringparameterfil)	Sekvensering	Systemet kunne ikke åpne/analysere filen RunParameters.xml.	Advarsel	Ja	Filen RunParameters.xml er skadet. Kontroller sekvenserkonfigurasjonen, og sekvenser sammenslåingen på nytt.
Unrecognized Run Parameters (Ukjente kjøringparametere)	Sekvensering	Programvaren leste av kjøringparametere som ikke er kompatible.	Advarsel	Ja	Programvaren kunne ikke konstruere sekvenseringskjøringsparametrene fra sekvenserkonfigurasjonsfilen. Kontroller sekvenserkonfigurasjonen, og sekvenser sammenslåingen på nytt.
Invalid Run Parameters (Ugyldige kjøringparametere)	Sekvensering	Programvaren leste av påkrevde kjøringparametere som ikke er kompatible med analysen.	Advarsel	Ja	Programvarens kompatibilitetskontroll mislyktes. Kontroller sekvenserkonfigurasjonen, og sekvenser sammenslåingen på nytt.
No Pool Barcode found (Ingen sammenslåingsstrekkekode funnet)	Sekvensering	Programvaren kunne ikke knytte strømningcellen for sekvenseringskjøringen til en kjent sammenslåingsstrekkekode.	Advarsel	Ja	Feil sammenslåingsstrekkekode kan være angitt. Sekvenser sammenslåingen på nytt.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekvensering fullført, men fil med sammenslåingsstrekkekode mangler)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen ble fullført, men filen som inneholder sammenslåingsstrekkekode, ble ikke detektert.	Varsel	Ja	Mulig feil på sekvenseren. Kontakt Illuminas tekniske støtte for hjelp.

Varsling	Trinn	Når	Varselnivå	E-post	Anbefalt handling
Unable to read Pool Barcode File (Kan ikke lese av sammenslåingsstrekkefilen)	Sekvensering	Filen som inneholder sammenslåingsstrekkefilen, er skadet.	Varsel	Ja	Mulig feil på sekvenseren eller nettverket. Kontakt Illuminas tekniske støtte for hjelp.
Pool Barcode File Mismatch (Ikke samsvarende sammenslåingsstrekkefil)	Sekvensering	Den detekterte sammenslåingsstrekkefilen refererer til en annen strømningsselle-ID enn den som er knyttet til sekvenseringskjøringen.	Varsel	Ja	Mulig feil på sekvenseren. Kontakt Illuminas tekniske støtte for hjelp.
Sequencing Timed Out (Sekvensering ble tidsavbrutt)	Sekvensering	Sekvenseringskjøringen ble ikke fullført innenfor en gitt tidsramme.	Advarsel	Ja	Kontroller sekvenseren og nettverkstilkoblingen. Sekvenser sammenslåingen på nytt.
Sequencing QC files generation failed (Mislykket generering av QC-filer for sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskjøringen er fullført, med interop QC-filene er skadet.	Varsel	Ja	Kontroller sekvenseren og nettverkstilkoblingen. Sekvenser sammenslåingen på nytt.
Sequencing QC failed (Mislykket QC av sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskjøringen er fullført, og QC av sekvensering mislyktes.	Merknad	Ja	Sekvenser sammenslåingen på nytt.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analyse mislyktes maksimalt antall ganger)	Analyse	Alle analyseforsøk mislyktes. Ingen flere forsøk.	Advarsel	Ja	Sekvenser den andre sammenslåingen på nytt.
Analysis Post-Processing Failed (Etterbehandling av analyse mislyktes)	Etter analyse	Programvaren kunne ikke etterbehandle analyseresultatene.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling på side 64</i>. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.
Analysis Upload Failed (Opplasting av analyse mislyktes)	Etter analyse	Programvaren kunne ikke laste opp analyseresultatene til databasen.	Varsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Hvis du bruker en NAS, må du kontrollere nettverkstilkoblingen. Se <i>Prosedyrer for anbefalt handling på side 64</i>. Mulig maskinvarefeil. Start serveren på nytt. Hvis problemet vedvarer, sender du en e-post til Illuminas tekniske støtte.

Prosedyrer for anbefalt handling

Handlings-ID	Anbefalt handling	Trinn
1	Kontroller nettverkstilkoblingen.	<p>Sørg for at NAS for eksternt lagring og den lokale maskinen er i samme nettverk.</p> <ol style="list-style-type: none"> I en Windows-kommandolinje (cmd) skriver du inn følgende kommando: ping <Server IP> Hvis du bruker en NAS, må du også kontrollere tilkoblingen til NAS. Kontroller at ingen pakker mangler. Hvis det mangler pakker, kontakter du IT-administratoren. Test tilkoblingen: <ol style="list-style-type: none"> Logg på Onsite Server-nettgrensesnittet. Velg Folder (Mappe) i instrumentbordmenyen. Velg Test, og bestem om testen er bestått. Hvis testen ikke er bestått, ser du under <i>Redigere en delt nettverksstasjon på side 25</i> og sørger for at alle innstillinger er konfigurert på riktig måte.
2	Kontroller tilgjengelig diskplass	<p>Sørg for at Windows-maskinen tilordner til Onsite Server-inndatamappen. Du finner mer informasjon under <i>Tilordne serverstasjoner på side 33</i>.</p> <p>Høyreklikk på stasjonen som tilordner til inndatamappen. Velg Properties (Egenskaper), og vis informasjonen om ledig plass.</p>
3	Frigjør diskplass / sikkerhetskopier data	<p>illumina anbefaler periodisk sikkerhetskopiering av data og/eller lagring av sekvenseringsdata på serversiden. Du finner mer informasjon under <i>Administrere en delt nettverksstasjon på side 25</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> Data som er lagret lokalt på Onsite Server: <p>Sørg for at Windows-maskinen tilordner til Onsite Server-inndatamappen. Du finner mer informasjon under <i>Tilordne serverstasjoner på side 33</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> Dobbeltklikk på inndatamappen, og oppgi brukernavn og passord for å få tilgang til den. Sekvenseringskjøringsdata er oppgitt med mappenavn som samsvarer med sekvenseringskjøringsnavn. Slett eller sikkerhetskopier de behandlede sekvenseringsmappene. Data som er lagret på en eksternt NAS: <p>Sørg for at NAS for eksternt lagring og den lokale maskinen er i samme nettverk.</p> <p>Oppnå tilgang til mappen på den eksterne stasjonen. Dette krever tilgangslegitimasjon fra IT-administratoren.</p> <ol style="list-style-type: none"> Sekvenseringskjøringsdata er oppgitt med mappenavn som samsvarer med sekvenseringskjøringsnavn. Slett eller sikkerhetskopier de behandlede sekvenseringsmappene.

Systemproblemer

Problem	Anbefalt handling
Programvaren starter ikke.	Hvis det detekteres feil når Assay Software startes, vises det en oversikt over alle feil i stedet for skjermbildet for innlogging. Kontakt Illuminas tekniske støtte for å rapportere feilene som vises.
Databasen må gjenopprettes.	Hvis databasen må gjenopprettes fra en sikkerhetskopi, må du kontakte en feltservicetekniker fra Illumina.
Systemavvik detektert.	Når et systemavvik detekteres, behandler ikke Assay Software lenger kommunikasjon fra andre systemkomponenter. En administrator kan tilbakestille systemet til normal drift etter at systemet har gått over i tilstanden for deteksjon av avvik.
RAID-kontrolleralarmen aktiveres.	En administrator kan trykke på knappen Server alarm (Serveralarm) i fanen Server Status (Serverstatus) på dashbordet i Assay Software for å slå av lyden på RAID-kontrolleralarmen. Hvis du trykker på denne knappen, må du kontakte Illuminas tekniske støtte for ytterligere hjelp.

Databehandlingstester

Forhåndsinstallerte datasett på Onsite Server gjør det mulig å driftsteste serveren og analysemotoren.

Teste serveren

Denne testen simulerer en sekvenseringskjøring, samtidig som den simulerer en analyseresultatgenerering uten faktisk å starte analyserøret. Kjør denne testen hvis du vil sikre at Onsite Server fungerer som den skal, og at rapporter og e-postvarslinger genereres. Varighet: ca. 3–4 minutter.

Prosedyre

- 1 Åpne den innsatte inndatakatalogen, og deretter åpner du mappen TestingData.
- 2 Lag en kopi av én av følgende mapper, som du finner i mappen TestingData:
 - ▶ For NextSeq-data: 170725_NS500110_0382_AHT3MYBGX2_Copy_Analysis_Workflow.
 - ▶ For NextSeqDx-data: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
- 3 Gi kopien nytt navn i en mappe med et _XXX-suffiks. _XXX representerer en sekvensiell telling for testkjøringen. Hvis for eksempel _002 finnes i mappen, gir du den nye kopien navnet _003.
- 4 Flytt mappen med nytt navn til inndatamappen.
- 5 Vent i 3–5 min mens kjøringen fullføres. Kontroller at følgende e-postvarslinger er mottatt:
 - a Analyse av sekvenseringskjøring er startet
 - b NIPT-rapport generert for sekvenseringskjøring

Tilknytt begge rapporter med sekvenseringsnavnet som er tilordnet mappen.
- 6 I utdatamappen åpner du mappen TestData_NS_CopyWorkflow eller TestData_NDx_CopyWorkflow og ser etter én av følgende rapporter:
 - ▶ For NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_HT3MYBGX2_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - ▶ For NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Forventet filstørrelse er ca. 7 kB.

- 7 Flytt testsekvenseringskjøringen tilbake til mappen TestingData. Denne praksisen hjelper deg med å administrere antall ganger sekvenseringstesten utføres.



MERK

Du kan slette gamle kopier av testfiler for å lage plass.

Kjøre testdata for full analyse

Denne testen starter en full analysekjøring. Kjør denne testen hvis serveren ikke behandler/analyserer data eller tidsavbrytes. Varighet: ca. 4–5 timer.

Prosedyre

- 1 Åpne den installerte inndatakatalogen (input), og åpne deretter mappen TestingData (Testdata).
- 2 Gi nytt navn til følgende mappe ved å legge til suffikset _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Suffikset oppretter et unikt navn for hver sekvenseringskjøring. Hvis kjøringen allerede har et suffiks, gir du mappen nytt navn ved å øke suffikssets numeriske verdi med 1.
- 3 Flytt den omdøpte mappen til inndatamappen (input).
- 4 Vent i ca. 4–5 timer til analysen er fullført. Kontroller at følgende e-postvarslinger er mottatt:
 - a Analyse av sekvenseringskjøring er startet
 - b NIPT-rapport generert for sekvenseringskjøringKnytt begge rapportene til sekvenseringsnavnet som er tilordnet mappen.
- 5 I utdatamappen (output) åpner du mappen TestData_NDx_FullRun og ser etter følgende rapport: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Forventet filstørrelse er ca. 7 kB.
- 6 Flytt testsekvenseringskjøringen tilbake til mappen TestingData.

Vedlegg D Tilleggsressurser

Følgende dokumentasjon er tilgjengelig for nedlasting fra Illuminas nettsted.

Ressurs	Beskrivelse
<i>Pakningsvedlegg for VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr. 1000000078751)</i>	Definerer produktet og tiltenkt bruk, og gir instruksjoner for bruk og prosedyrer for feilsøking.
<i>Operatorhåndbok for Microlab® STAR Line, Hamilton dok.-ID 624668</i>	Gir drifts- og vedlikeholdsinformasjon samt tekniske spesifikasjoner for Hamilton Microlab STAR automatisert væskehåndteringssystem.

Gå inn på VeriSeq NIPT Solution v2-[støttesidene](#) på Illuminas nettsted hvis du vil ha tilgang til dokumentasjon, programvarenedlastinger, opplæring på Internett og ofte stilte spørsmål.

Vedlegg E Akronymmer

Akronym	Definisjon
BCL	Base Call File (.BCL-fil)
CE-IVD	CE-merking for <i>in vitro</i> -diagnostiske produkter.
cfDNA	Cellefritt DNA
DNA	Deoksyribonukleinsyre
DNS	Domenenavnssystem
FASTQ	Tekstbasert filformat for lagring av utdata fra sekvenseringsinstrumenter.
FF	Føtal fraksjon
FIFO	Først inn, først ut
iFACT	Individuell konfidenstest for føtal aneuploidi
IP	Internettprotokoll
LIMS	Laboratorieinformasjonssystem
LIS	Laboratorieinformasjonssystem
LLR	Logaritmiske sannsynlighetsforhold
MAC	Medietilgangskontroll
NAS	Nettverkstilkoblet lagringsenhet
NES	Ikke-ekskluderte steder
NGS	Neste generasjons sekvensering
NIPT	Ikke-invasiv prenatal test
NTC	No Template Control (Ingen malkontroll)
NTP	Nettverkstidprotokoll
PF	Passerer filter
PQ	Prosesskvalifisering
QC	Kvalitetskontroll
Regex	Regulært uttrykk. En tegnsekvens som kan brukes av strengsammenlignende algoritmer for å validere data.
RTA	Sanntidsanalyse
RUO	Kun til forskningsbruk
SCA	Kjønnskromosom-aneuploidi
SDS	Sikkerhetsdatatablad
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

Teknisk hjelp

Kontakt teknisk støtte hos Illumina for teknisk hjelp.

Nettsted: www.illumina.com
E-post: techsupport@illumina.com

Telefonnumre til Illuminas kundestøtte

Region	Gratis	Regionalt
Nord-Amerika	+1.800.809.4566	
Australia	+1.800.775.688	
Belgia	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrike	+33 805102193	+33 170770446
Hongkong, Kina	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italia	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Kina	400.066.5835	
Nederland	+31 8000222493	+31 207132960
New Zealand	0800.451.650	
Norge	+47 800 16 836	+47 21 93 96 93
Singapore	+1.800.579.2745	
Spania	+34 911899417	+34 800300143
Storbritannia	+44 8000126019	+44 2073057197
Sveits	+41 565800000	+41 800200442
Sverige	+46 850619671	+46 200883979
Sør-Korea	+82 80 234 5300	
Taiwan, Kina	00806651752	
Tyskland	+49 8001014940	+49 8938035677
Østerrike	+43 800006249	+43 19286540
Andre land	+44.1799.534000	

Sikkerhetsdatablad – Tilgjengelige på Illuminas nettsted på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentasjon – Tilgjengelig for nedlasting fra support.illumina.com.



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California, 92122 USA
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (utenfor Nord-Amerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



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

Australsk sponsor

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

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUK

© 2021 Illumina, Inc. Med enerett.

illumina[®]