

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Ohjelmiston ohje

OMISTUSOIKEUDEN OMISTAA ILLUMINA

Asiakirjanro 1000000067940 v08 FIN

Kesäkuu 2023

IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN.

Tämän tuotteen käyttöön sovelletaan Illumina, Inc:n omistamia ja sille lisensoituja patenteja. Tämän tuotteen maksamisesta seuraa rajallinen, ei-siirrettävä oikeus käyttää tätä tuotetta sen tarkoitettuun käyttötarkoitukseen sen käyttöohjeiden ja kaikkien sitä koskevien käyttöehtojen mukaisesti. Tällaisten patenttien edustava mutta epätäydellinen luettelo on osoitteessa www.illumina.com/patents. Käyttöoikeutta minkään muun patentin nojalla tai mihinkään muuhun käyttötarkoitukseen ei myönnetä nimenomaisesti, implisiittisesti eikä estoppel-periaatteen mukaisesti.

Tämä asiakirja ja sen sisältö ovat Illumina, Inc:n ja sen tytäryhtiöiden ("Illumina") omaisuutta, ja ne on tarkoitettu ainoastaan Illuminan asiakkaiden sopimuskäyttöön tässä kuvattujen tuotteiden käyttöön liittyen eikä mihinkään muuhun tarkoitukseen. Tätä asiakirjaa ja sen sisältöä ei saa käyttää tai jakaa missään muussa tarkoituksessa ja/tai välittää, paljastaa tai jäljentää millään muulla tavoin ilman Illuminalta ennakkoon saatua kirjallista lupaa. Illumina ei tällä asiakirjalla luovuta mitään käyttöoikeuksia sen patenti-, tavaramerkki-, tekijänoikeus- tai tapaoikeuksien nojalla eikä vastaavien kolmansien osapuolten oikeuksien nojalla.

Tässä kuvattuja tuotteita saa käyttää vain pätevä ja asianmukaisesti koulutettu henkilökunta noudattamalla täsmällisesti tässä asiakirjassa annettuja ohjeita, jotta tuotteiden asianmukainen ja turvallinen käyttö voidaan taata. Asiakirjan sisältö on luettava ja ymmärrettävä kokonaisuudessaan ennen näiden tuotteiden käyttöä.

MIKÄLI TÄSSÄ ANNETTUJA OHJEITA EI LUETA JA TÄSMÄLLISESTI NOUDATETA, SEURAUKSENA VOI OLLA TUOTTEIDEN VAURIOITUMINEN, HENKILÖVAHINKOJA JOKO KÄYTTÄJILLE TAI MUILLE JA MUITA OMAISUUSVAHINKOJA, MINKÄ LISÄKSI TUOTTEITA MAHDOLLISESTI KOSKEVAT TAKUUT MITÄTÖITYVÄT.

ILLUMINA EI OLE VASTUUSSA TÄSSÄ KUVATTUJEN TUOTTEIDEN VÄÄRINKÄYTÖSTÄ (MUKAAN LUKIEN TUOTTEEN OSAT JA OHJELMISTO).

© 2023 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

Kaikki tavaramerkit ovat Illumina, Inc:n tai niiden omistajien omaisuutta. Tarkemmat tavaramerkkitiedot ovat verkkosivustolla www.illumina.com/company/legal.html.

Versiohistoria

Asiakirja	Päivämäärä	Muutoksen kuvaus
Asiakirjanro 1000000067940 v08	Kesäkuu 2023	Hybridierien näytetiedostojen kuvauksia poistettu, jotta tiedot vastaavat ohjelmiston toimintaa.
Asiakirjanro 1000000067940 v07	Helmikuu 2023	Muutettu palvelimen asetuksia turvallisuuden parantamiseksi. ML STAR -laitteen automaation salasanan vaihtaminen edellyttää Illuminan kenttähuoltohenkilöstön huoltokäyntiä. Selvennetty ohjeita koskien viivakooditietojen lisäämistä syötettyihin näytetiedostoihin ja näytetiedostojen lataamista hybridieriä varten. Päivitetty käyttäjänimen luomisen ohjeita. Poistettu palvelinmääritysohjeista viittaus verkon salasanan kenttään. Päivitetty osittaisen deleetion tai duplikaation poikkeavuudesta annettu esimerkki. Lisätty anomaly_description-kenttään liittyvä järjestämissääntö. Saman kromosomin poikkeavuuksien osalta täydet kromosomianeuploidiat esitetään ennen osittaisia deleetioita tai duplikaatioita. Lisätty Tyyppi- ja Regex-sarakkeet kohtiin Tulos- ja ilmoitusraportit sekä Prosessiraportit. Sanamuotoja päivitetty koko asiakirjassa selkeyden parantamiseksi.
Asiakirjanro 1000000067940 v06	Elokuu 2021	Päivitetty valtuutetun EU-edustajan osoite.

Asiakirja	Päivämäärä	Muutoksen kuvaus
Asiakirjanro 1000000067940 v05	Syyskuu 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Lisätty uuden varmuuskopion salausominaisuuden ja uuden verkon salasanaominaisuuden ohjeet. • Tarkennettu Varmenteen lataaminen ja asentaminen -osan ohjeita. • Lisätty Workflow Managerin palvelinasetuksia käsittelevään osaan verkon salasanan määrittämisvaihe ja muistutus luoda varmenne. • Lisätty Palvelinasemien yhdistäminen -osaan huomautus järjestelmänvalvojan käyttöoikeusvaatimuksesta ja päivitetty SMB-version yhteensopivuus. • Lisätty paikallispalvelinta ja tietojen arkistointia käsittelevään osaan viittaus varmuuskopion salaamiseen. • Lisätty Assay Software - verkkokäyttöliittymän johdanto-osaan huomautus, että ohjelmistoa ei voi käyttää mobiililaitteilla. • Lisätty selventäviä huomautuksia isoin kirjaimin kirjoitetuista tuotoksista NIPT-raportissa. • Päivitetty luettavuutta käsittelevän osan arvovaihtoehtojen esitystapa Tulos- ja ilmoitusraportit -osassa. • Päivitetty Workflow Managerin nimeämistapa VeriSeq NIPT Workflow Managerin ohjelmistonimen esittämiseksi yhdenmukaisesti.

Asiakirja	Päivämäärä	Muutoksen kuvaus
Asiakirjanro 1000000067940 v04	Helmikuu 2020	<ul style="list-style-type: none"> Lisätty Näytetiedoston syötetiedot- ja Näytetiedoston lataaminen -ohjeaiheisiin näytetiedoston lataamisen toimintorajoituksia selventäviä tietoja. Päivitetty australialaisen rahoittajan ja Illuminan Alankomaiden osoitteet.
Asiakirjanro 1000000067940 v03	Lokakuu 2019	<ul style="list-style-type: none"> Lisätty VeriSeq Onsite Server v2 - paikallispalvelimeen liittyvä Ympäristökysymykset-osa. Päivitetty sukupuolikromosomi-poikkeavuustulosten esitystapa Liitteen B Tulos- ja ilmoitusraportit -osassa, jotta se vastaa NIPT-raportin esitystapaa.
Asiakirjanro 1000000067940 v02	Huhtikuu 2019	Lisätty tietoja NIPT-raporttia ja täydentävää raporttia käsitteleviin kohtiin, jotta ne vastaavat koulutusmateriaaleja.
Asiakirjanro 1000000067940 v01	Helmikuu 2019	Julkaistu VeriSeq NIPT Solution v2 -ohjelmiston ohje asiakaskäyttöön.
Asiakirjanro 1000000067940 v00	Marraskuu 2018	Ensimmäisen version julkaisu vain sisäiseen käyttöön

Sisällysluettelo

Versiohistoria	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Johdanto	1
Järjestelmäarkkitehtuuri	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Johdanto	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Näytetiedoston syötetiedot	7
Näytteen, erän ja poolin mitätöinti	10
Näytetiedoston lataaminen	12
Näytteen peruuttaminen	12
VeriSeq NIPT Services	13
VeriSeq NIPT Services -palvelun käynnistäminen	13
Uuden sukupolven sekvensointilaite	17
Johdanto	17
Sekvensointipooli	17
Tietojen tallennuksen integrointi	17
Analysointikapasiteetti	18
Verkkoliikenteen rajoitukset	18
VeriSeq NIPT Local Run Manager	18
VeriSeq NIPT Assay Software v2	20

Johdanto	20
VeriSeq NIPT Assay Software -komponentit	20
VeriSeq NIPT Assay Softwaren tehtävät	22
Sequencing Handler (Sekvensoinnin käsittelijä)	24
Analytic Pipeline Handler (Analysointijakson käsittelijä)	25
Verkkokäyttöliittymä	25
Käyttöoikeussopimus	26
Verkkokäyttöliittymän määrittäminen	26
Kirjautuminen verkkokäyttöliittymään	27
Koontinäyttö	28
Käyttäjien hallinta	29
Jaetun verkkoaseman hallinta	31
Verkko- ja varmenneasetusten määrittäminen	32
Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen	35
Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen	36
Verkon salasanojen määrittäminen	37
Uloskirjautuminen	38
Analysointi ja raportointi	38
Demultiplexing ja FASTQ-tiedoston luonti	38
Sekvensoinnin laadunvalvonta	39
Sikiöfraktioarviot	39
Tilastotiedot, joita käytetään lopullisten tulosten määrittämiseen	39
Analysoinnin laadunvalvonta	40
NTC-näytteiden laadunvalvonta	40
VeriSeq Onsite Server v2 -paikallispalvelin	41
Paikallinen asema	41
Paikallinen tietokanta	42
Tietojen arkistointi	42
Palvelinasemien yhdistäminen	43
Palvelimen käynnistäminen uudelleen	44
Palvelimen sammuttaminen	44
Odottamattomasta virrankatkaisusta palautuminen	44
Ympäristökysymykset	45
Laadunvalvonnan mittarit	46

Kvantifioinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot	46
Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot	47
Järjestelmäraportit	48
Johdanto	48
Tuotostiedostot	48
Raporttien tiedostorakenne	48
Järjestelmäraporttien yhteenveto	50
Raportteja luovat tapahtumat	52
Tulos- ja ilmoitusraportit	54
NIPT Report (NIPT-raportti)	54
Supplementary Report (Täydentävä raportti)	65
Sample Invalidation Report (Näytteen mitätöintiraportti)	71
Sample Cancellation Report (Näytteen peruuttamisraportti)	72
Pool Retest Request Report (Poolin uudelleentestauspyyntöraportti)	73
Prosessiraportit	73
Batch Initiation Report (Erän käynnistysraportti)	73
Batch Invalidation Report (Erän mitätöintiraportti)	74
Library Sample Report (Kirjaston näyteraportti)	75
Library Reagent Report (Kirjaston reagenssiraportti)	76
Library Labware Report (Kirjaston labware-raportti)	77
Library Quant Report (Kirjaston kvantifointiraportti)	78
Library Process Log (Kirjaston prosessiloki)	78
Pool Report (Pooliraportti)	80
Pool Invalidation Report (Poolin mitätöintiraportti)	80
Sequencing Report (Sekvensointiraportti)	81
Analysis Failure Report (Analysoinnin virheraportti)	82
Vianmääritys	83
Johdanto	83
Assay Softwaren ilmoitukset	83
Edistymisilmoitukset	83

Mitätöinti-ilmoitukset	85
Peruutettavissa olevien virheiden ilmoitukset	86
Peruuttamattomien virheiden ilmoitukset	92
Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet	97
Järjestelmäongelmat	99
Tietojen käsittelyn testit	99
Palvelimen testaaminen	99
Täysien analyysitietojen testiajo	100
Resurssit ja viitteet	102
Lyhenteet	102
Tekninen tuki	103

VeriSeq NIPT Solution v2

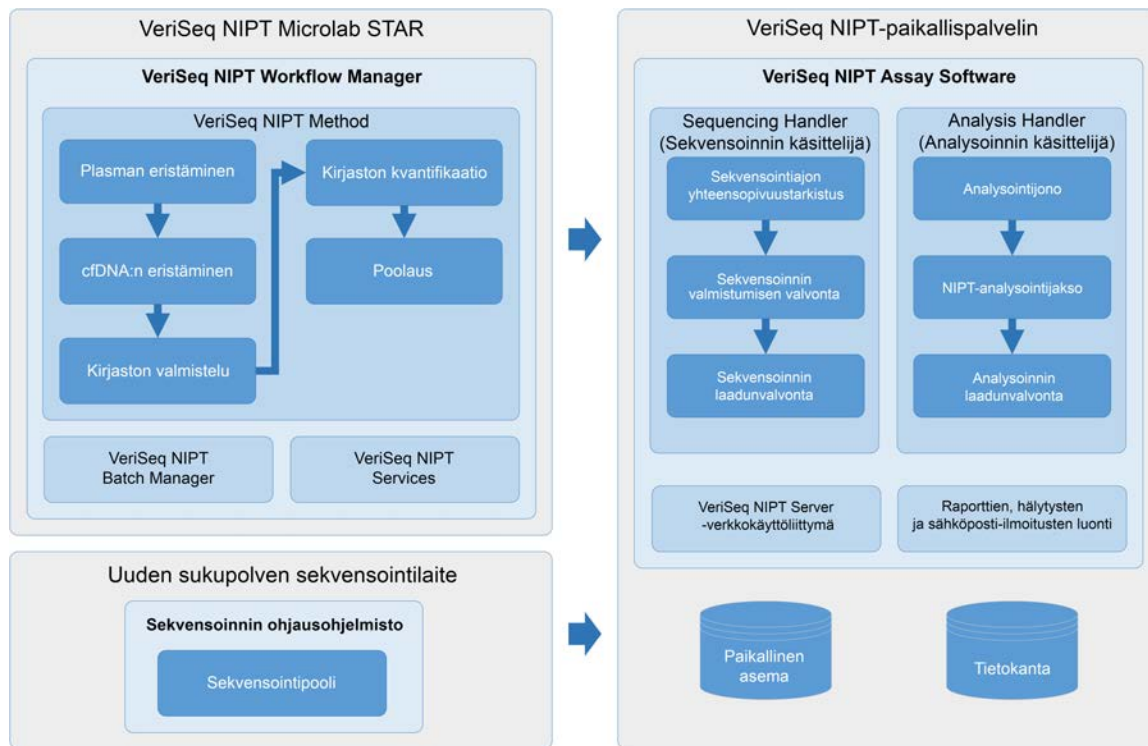
Johdanto

VeriSeq NIPT Solution v2 on *in vitro* -diagnostiikkatesti, joka on tarkoitettu sekvensointiperustaiseen seulontatutkimukseen sikiön aneuploidioiden havaitsemiseksi. Tutkimus tehdään vähintään 10 viikkoa raskaana olleen naisen perifeerisen veren kokoverinäytteestä. Valittavissa on kaksi eri seulontatutkimustyyppiä: basic (perus) ja genomewide (koko genomi). Perusseulonta tutkii aneuploidiat vain kromosomeista 21, 18, 13, X ja Y. Koko genomia laajuisessa seulonnassa selvitetään kaikkien autosomien osittaiset deleetiot ja duplikaatiot sekä kaikkien kromosomien aneuploidiat. Molemmat tutkimustyypit sisältävät mahdollisuuden pyytää sukupuolikromosomien aneuploidioiden (SCA) raportointia. Tätä tuotetta ei tule käyttää kummankaan tutkimustyyppin yhteydessä ainoana diagnostiikkaperusteena tai raskauteen liittyvien päätösten perustana.

VeriSeq NIPT Solution v2 -järjestelmäarkkitehtuuri muodostuu seuraavista osista:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Automatisoitu nesteiden käsittelyyn tarkoitettu laite, joka käyttää VeriSeq NIPT Workflow Manageria ja VeriSeq NIPT Sample Prep Kit -sarjoja kirjastonäytteiden valmisteluun ja seurantaan. ML STAR valmistele analysoitavat näytteet käyttäen VeriSeq NIPT Assay Software v2:ta asiakirjan *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (VeriSeq NIPT Solution v2 -pakkausseloste) (asiakirjanro 1000000078751)* sisältämien käyttöohjeiden mukaisesti.
- **Uuden sukupolven sekvensointilaite** (NGS, Next-Generation Sequencer) – Genomitason tutkimukseen tarkoitettu sekvensointilaite, joka suorittaa sekä klusterien luonnin että sekvensoinnin. Ohjausohjelmisto sisältää sekvensointiajon vaiheet ja luo kvantifioitun kirjaston poolin kaikkien näytteiden sekvensointireadit.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – VeriSeq NIPT Assay Software v2:n paikallinen isäntäpalvelin, johon tallennetaan parillisen pään sekvensoinnin analysoitavat tiedot. VeriSeq NIPT Assay Software valvoo ja analysoi sekvensointitietoja jatkuvasti ja tuottaa näytteiden tuloksia, prosessiraportteja ja ilmoituksia.

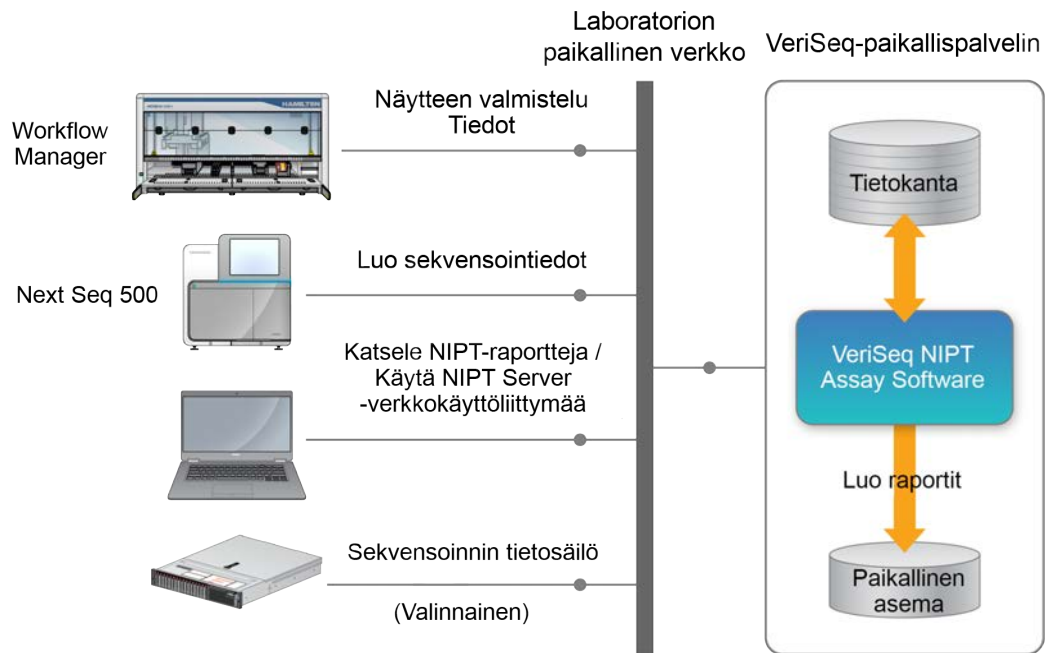
Kuva 1 VeriSeq NIPT Solution v2 -komponentit



Järjestelmäarkkitehtuuri

VeriSeq NIPT Solution v2 käyttää laboratorion lähiverkkoa (LAN) ja yhdistää kaikki järjestelmän laitteet käyttämällä samaa aliverkkoa. Lähiverkko mahdollistaa lisälaitteiden ja/tai ML STAR -työasemien lisäämisen ja käsittelykapasiteetin laajentamisen joustavasti. Seuraavassa kuvassa on järjestelmäarkkitehtuurin yleiskuvaus.

Kuva 2 VeriSeq NIPT Solution v2 -arkkitehtuurin yleiskuvaus



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Johdanto

ML STAR -laitteeseen asennettava VeriSeq NIPT Workflow Manager on helppokäyttöinen ja intuitiivinen käyttöliittymä, joka automatisoi verinäytteiden valmistelun VeriSeq NIPT Solution v2:n mukaisesti.

Tietojen käsittely, näytteiden seuranta ja työnkulkulogiikan toteuttaminen edellyttävät, että VeriSeq NIPT Workflow Manager on yhteydessä VeriSeq Onsite Server v2 -paikallispalvelimeen.

VeriSeq NIPT Workflow Manager mahdollistaa seuraavien ohjelmistomodulien eli menetelmien käytön:

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method ohjaa näytteiden automatisoitua käsittelyä ML STAR -järjestelmässä. Sen avulla suoritetaan seuraavat käsittelyn vaiheet:

- **Plasma Isolation** (Plasman eristäminen) – Siirtää 1 ml eristettyä plasmaa verinäyteputkesta. Prosessilogiikka luo erän VeriSeq NIPT Assay Softwaren avulla. Kukin erä sisältää näytetiedot, joita ovat näytteen viivakoodi, näytteen tyyppi, seulontatutkimuksen tyyppi, näytesyvennyksen sijainti ja sukupuolen raportointimääritys.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (Soluttoman DNA:n, cfDNA:n, erottaminen) – Erottaa cfDNA:n 900 µl:sta plasmaa.
- **Library Preparation** (Kirjaston valmistelu) – Luo sekvensointivalmiit kirjastot erotetusta cfDNA:sta. Kirjastot sisältävät kunkin erän kunkin näytteen yksilölliset indeksit.
- **Library Quantification** (Kirjaston kvantifikaatio) – Määrittää cfDNA-pitoisuuden käyttämällä interkalatoituvaa fluoresoivaa väriainetta 384 syvennyksen mikrolevyssä. Levy sisältää nimetyn DNA:n standardikäyrän ja erän kaikkien näytteiden kaksoiskappaleet. Järjestelmä laskee näytteiden pitoisuudet standardikäyrän perusteella käyttämällä mikrolevyn lukijan raakoja fluoresenssiarvoja.
- **Pooling and Normalization** (Poolaus ja normalisointi) – Yhdistää kirjastot yksittäisiksi pooleiksi sekvensointia varten. Järjestelmä käyttää aiemmin määritettyjä pitoisuuksia sopivien siirtomäärien laskemiseen jokaiselle sekvensointivalmiin poolin näytteelle.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager -ohjelmiston avulla näytteiden, erien ja poolien tilaa voidaan hallita käyttöliittymässä. Järjestelmä mahdollistaa useiden nesteiden käsittelyjärjestelmien ja laitteiden näytteiden seurannan analysointijakson aikana. Lisätietoja näytteiden käsittelyn toimenpiteistä on asiakirjassa *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (VeriSeq NIPT Solution v2 -pakkausseloste) (asiakirjanro 1000000078751)*.

Työnkulussa näytteitä hallitaan objekteina, jotka edustavat kolmea eri luokkaa. Nämä objektit on kuvattu seuraavassa taulukossa.

Objekti	Kuvaus
Näyte	Yhdestä verinäyteputkesta otettu 1 ml:n yksittäinen plasmanäyte. Näytteisiin liitetään verinäyteputken viivakoodi (näytteen viivakoodi) ja erän viivakoodi.
Erä	24, 48 tai 96 näytteen levy, joka käsitellään cfDNA:n erottamisen ja kirjaston valmistelun prosessissa.
Pooli	Normalisoidut ja laimennetut kaksoisindeksoidut kirjastot, jotka ovat valmiita käsiteltäviksi laitteella. Kussakin poolissa on enintään 48 näytettä.

Seuraavassa taulukossa on kuvattu toimenpiteitä, joita voidaan kohdistaa objekteihin käsittelyn aikana.

Toimenpide	Objekti	Luotu raportti	Kuvaus
Mitätöinti	Näyte	Sample Invalidation (Näytteen mitätöinti)	Käyttäjä on määrittänyt, ettei näyte sovellu käsiteltäväksi. Mitätöidyille näytteille ei tuoteta testituloksia. Esimerkki: plasman eristämisen aikana näkyvissä on verisoluja.
	Erä	Batch Invalidation (Erän mitätöinti)	Käyttäjä on määrittänyt, ettei erä ole enää kelvollinen. Jos erän mitätöinti tapahtuu ennen poolin luontia, kaikki näytteet mitätöidään. Esimerkki: levy on pudonnut tai sitä on käsitelty muulla tavoin epäasianmukaisesti.
	Pooli	Pool Invalidation (Poolin mitätöinti)	Käyttäjä on määrittänyt, ettei pooli ole enää kelvollinen. Kun pooli on mitätöity kaksi kertaa, kaikki poolin näytteet mitätöidään. Esimerkki: koko pooli on käytetty kahdessa epäonnistuneessa sekvensoinnissa.
Hylkäys laadunvalvonnassa	Näyte	Sample Invalidation (Näytteen mitätöinti)	VeriSeq NIPT Solution v2 on määrittänyt automaattisesti näytteen epäkelvoksi, koska se ei läpäissyt jotakin laadunvalvonnan mittaria tai koska järjestelmä havaitsi vian nesteiden käsittelyssä.
	Erä	Batch Invalidation (Erän mitätöinti)	VeriSeq NIPT Solution v2 on määrittänyt automaattisesti erän mitätöidyksi. Esimerkki: järjestelmävika nesteiden käsittelyn aikana.
Peruuttaminen	Näyte	Sample Cancellation (Näytteen peruuttaminen)	Laboratorio on määrittänyt näytteen peruutetuksi. Testitulosta ei tuoteta.

Toimenpide	Objekti	Luotu raportti	Kuvaus
Näytteen määritteiden muokkaaminen	Näyte	Sex Reporting (Sukupuolen raportointi)	Käyttäjä on määrittänyt Sex Reporting (Sukupuolen raportointi) - arvoksi Yes (Kyllä), No (Ei) tai SCA (Sukupuolikromosomianeuploidia). <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Kyllä): näytteen sukupuoli raportoidaan. • No (Ei): näytteen sukupuolta ei raportoida. • SCA (Sukupuolikromosomianeuploidia): vain sukupuolikromosomien aneuploidiat raportoidaan.
	Näyte	Sample Type (Näytteen tyyppi)	Käyttäjän määrittämä näytteen tyyppi voi olla Singleton (Yksisikiöinen), Twin (Kaksisikiöinen), Control (Kontrolli) tai No Template Control (Kontrollinäyte ilman mallia). Näytteen määrittäminen vaikuttaa suoraan testin analysointiin. Näytteen tyyppi vaaditaan tarkan testituloksen saamiseksi.
	Näyte	Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi)	Käyttäjän määrittämä seulontatutkimuksen tyyppi, joka voi olla basic (vain 21, 18, 13, X ja Y) tai genomewide (kaikki kromosomit).

Mitätöinnin, laadunvalvonnan hylkäyksen tai peruuttamisen jälkeen objektia ei enää käsitellä. Laboratorioiden tiedonhallintajärjestelmät (LIMS) voivat käyttää näytteiden mitätöintiraportteja verinäyteputken verinäytteen uudelleen käsittelyyn ilmaisemiseen.

Näytetiedoston syötetiedot

Näytetiedosto sisältää potilaskohtaisia näytteitä koskevia tietoja, kuten näytteen tyyppi ja sukupuolikromosomien raportoinnin tila. Järjestelmä edellyttää täydellisiä näytetietoja, ennen kuin sekvensointipoolit voidaan luoda.

Näytetiedoston on oltava sarkaineroteltu *.txt-muotoinen tekstitiedosto. Tiedoston otsikkosarakkeen sisältämien nimien on vastattava seuraavan taulukon otsikkosarakkeen nimiä täysin.

Otsikkosarake	Tietotyyppi	Vaatus	Kuvaus
batch_name	Merkkijono/tyhjä	Pakollinen	Ilmaisee näytteen erän nimen. On vastattava kutsumenetelmään (Workflow Manager) määritettyä erän nimeä sen varmistamiseksi, että näytetiedosto on yhdistetty oikeaan erään. Merkkien enimmäismäärä on 26. Sarake voi olla tyhjä. Näytetiedostoja, joissa ei ole batch_name (erän nimi) -saraketta, ei hyväksytä.
sample_barcode	Merkkijono	Pakollinen	ML STAR -laitteeseen ladattujen verinäyteputkien viivakoodit. Jos näytteen viivakoodina käytetään kokonaislukua, siinä saa olla enintään 15 numeroa. Aakkosnumeerisessa viivakoodissa voi olla enintään 32 merkkiä. Käytä vain numeroita, kirjaimia, yhdysmerkkejä (-) ja alaviivoja (_). Näytteen viivakoodissa kirjainkoko ei ole merkityksellinen. Viivakoodeja, joissa on eri kirjainkoko, ei pidetä yksilöllisinä. Näytteen viivakoodin on oltava yksilöllinen eikä ero saa olla pelkästään kirjainkoossa. Esimerkiksi näytteiden nimet Sample01 ja sample01 eivät ole yksilöllisiä.
sample_type	Merkkijono	Pakollinen	Ilmaisee analyysin näytetyypin. Sallittuja arvoja ovat <i>Singleton</i> (Yksisikiöinen), <i>Twin</i> (Kaksisikiöinen), <i>Control</i> (Kontrolli) ja <i>NTC</i> (Kontrolli ilman mallia).
sex_chromosomes	Merkkijono	Pakollinen	Ilmaisee sikiön sukupuolikromosomien raportoinnin tilan. Sallittuja arvoja ovat "yes" (raportoidaan), "no" (ei raportoida) ja "sca" (raportoidaan vain sukupuolikromosomien aneuploidiat).
screen_type	Merkkijono	Pakollinen	Ilmaisee analyysin seulontatutkimustyyppin. Sallittuja arvoja ovat "basic" (perus) ja "genomewide" (koko genomi).

Näytetiedosto ladataan plasman eristämisen tai poolauksen aikana ja se voidaan ladata Batch Managerin avulla. Järjestelmä lisää NTC-näytteiden viivakoodit, seulontatutkimuksen tyyppin, näytteen tyyppin ja sukupuolen raportoinnin tilan automaattisesti. Eri tietoja tarvitaan sen mukaan, ladataanko näytetiedosto plasman eristämisen tai poolauksen aikana. Näytetiedot vahvistetaan näytteiden latausprosessin aikana. Plasman eristämisen aikana ladatut näytteet voivat sisältää täydellisen näyteluettelon tai näytteiden alijoukon. Poolauksen aikana järjestelmä pyytää kaikkia puuttuvia näytetietoja, joita ei ladattu plasman eristämisen aikana, myös NTC-näytteiden osalta (eli sukupuolikromosomi ja seulontatutkimuksen tyyppi).



VAROITUS

Välttääksesi virheitä älä sisällytä NTC-näytetietoja tai -rivejä näytetiedostoon plasman eristämisen aikana.

Voit hallita LIMS-järjestelmän luoman erän kaikkien näytteiden tai tiettyjen testausta tarvitsevien näytteiden latausta. Jos näytteitä ladataan uudelleentestaustarkoituksessa, täytä jäljellä olevat paikat saatavilla olevilla näytteillä.

Valitse jokin seuraavista näytetiedostojen käyttöstrategioista:

- ennalta määritetyt erät (LIMS:n luomat erät)
- ad hoc -erät (VeriSeq NIPT Workflow Managerin luomat erät)

Ennalta määritetyt erät

Voit käyttää LIMS:ää erien luontiin ennen kuin näytteiden käsittely alkaa. Ennalta määritetyissä erissä kaikki näytteet on jo määritetty tiettyyn erään, ennen kuin ne ladataan ML STAR -laitteeseen. Plasman eristämisen aikana ladattu näytetiedosto sisältää kaikki erän näytteet ja kaikki näytteiden tiedot. LIMS:ssä luotujen erien näytetiedostojen täytyy sisältää arvoja Batch ID (Erän tunnus) -sarakkeessa. Erän tunnuksen sisällyttämisen avulla voidaan varmistaa, että käsittelyn alussa Workflow Manageriin on manuaalisesti määritetty oikea erän tunnus.

Ennalta määritetty erä lukitsee juuri tietyt ladatut näytteet, koska järjestelmä edellyttää kaikkien näytetiedoston näytteiden sisältymistä erään. Lisätietoja ei vaadita. Laboratorio voi edetä lopulliseen raporttiin ilman tiedonsyötön lisävaiheita.

Ennalta määritettyjen erien menettelyn ominaisuudet ja vaatimukset ovat seuraavat:

- Mahdollistaa erän sisällön täyden hallinnan.
- Estää ei-toivottujen näytteiden lataamisen.
- Edellyttää, että järjestelmä luo erät ladatusta sisällöstä (kehittynyt LIMS).
- Voi edellyttää sitä, että laboratoriohenkilökunnan on noudettava oikeat näytteet varastosta. Vaihtoehtoisesti se edellyttää kehittyntä näytteiden säilytysjärjestelmää.

Ad hoc -erät

Voit luoda eriä laboratoriossa keräämällä näyteputket fyysisesti ja lataamalla ne ML STAR -laitteeseen plasman eristämisen aikana. Mitään aiempaa näytteiden ja erän yhdistämistä ei edellytetä. Sinä päätät erään sisällytettävät näytteet.

Kun työnkulun hallinta niin kehottaa, valitse plasman eristämisen aikana **No Sample Sheet** (Ei näytetiedostoa). Workflow Manager yhdistää ladatut näytteet manuaalisesti annettuun erätunnukseen ja luo erän käynnistysraportin.

Erien ad-hoc-luontimenettelyn ominaisuudet ja vaatimukset ovat seuraavat:

- LIMS- tai näytetiedostoa ei edellytetä.
- Voit muokata erän käynnistysraportin tietoja, jotka ladataan poolauksen aikana. Näitä tietoja ovat näytteen tyyppi, seulontatutkimuksen tyyppi ja sukupuolen raportointi. Voit lisätä näytteen milloin tahansa.
- Ei ole mahdollista automatisoida sitä, mitkä näytteet sisällytetään erään. Voit ladata väärän näytteen.
- Näytetiedot on ladattava poolauksen aikana.

Näytteen määritteiden muokkaaminen

Voit muuttaa yksittäisen näytteen määritteitä, kuten sukupuolikromosomiraportointia, seulontatutkimuksen tyyppiä ja näytetyyppiä, VeriSeq NIPT Batch Managerin avulla ennen sekvensointiajan aloittamista.

1. Siirry Batch Manageriin. Lisätietoja on kohdassa [Batch Managerin käytön aloittaminen sivulla 11](#).
2. Anna erän tunnus ja käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse sitten **OK**.
3. Valitse erän levykaaviosta näytteen näytesyvennyksen sijainti.
4. Varmista, että näkyvässä on oikea näyte, ja valitse sitten avattavasta Sample Type (Näytteen tyyppi) -luettelosta Sample Type (Näytteen tyyppi) -määrite.
5. Valitse avattavasta Sex Reporting (Sukupuolen raportointi) -luettelosta Sex Reporting (Sukupuolen raportointi) -määrite.
6. Valitse avattavasta Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi) -luettelosta Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi) -määrite.
7. Valitse **Edit** (Muokkaa).

Näytteen, erän ja poolin mitätöinti

Näytteen käsittelyn vaiheen mukaan voit mitätöidä yksittäisen näytteen, erän tai näytepoolin. Mitätöinnin jälkeen näytettä, erää tai poolia ei enää käsitellä.

Milloin tahansa ennen testiraportin luontia voit mitätöidä yhden tai usean näytteen käyttämällä joko VeriSeq NIPT Method -menetelmää tai Batch Manageria.

Mitätöinti VeriSeq NIPT Method -menetelmällä

Voit mitätöidä näytteitä tekemällä seuraavat toimet näytteen käsittelyn aikana.

1. Valitse kunkin Workflow Manager -prosessin lopussa Well Comments (Syvennysten kommentit) -ikkunassa yksittäiset mitätöitävät syvennykset ja valitse sitten **OK**.
2. Valitse avattavista valikoista vähintään yksi merkintä tai valitse **Other (Muu)** -valintaruutu ja kirjoita kommentti.
3. Valitse **Fail Sample** (Määritä näyte epäonnistuneeksi) -valintaruutu ja valitse **OK**.
4. Varmista, että järjestelmä määrittää näytteen epäonnistuneeksi.

Mitätöinti Batch Managerin avulla

Batch Managerin avulla voit mitätöidä seuraavat:

- näytteen
- erän ennen poolivaiheen valmistumista
- näytepoolin poolivaiheen valmistuttua ja ennen testiraportin luontia

HUOMAUTUS Lopeta kaikki käynnissä olevat menetelmät ennen Batch Managerin suorittamista.

Batch Managerin käytön aloittaminen

Voit aloittaa Batch Managerin käytön jommallakummalla seuraavista toimenpiteistä:

- Valitse App Launcherissa (Sovelluksen käynnistys) **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Selaa verkkoon yhdistetyssä tietokoneessa sijaintiin `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` ja avaa **Batch Manager -menetelmätiedosto** (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) Hamilton Run Controllerilla.

Sample Invalidation (Näytteen mitätöinti)

1. Siirry Batch Manageriin.
2. Anna erän tunnus ja käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse **OK**.
3. Valitse erän levykaaviosta epäonnistuneen näytteen näytesyvennyksen sijainti.
4. Varmista, että näkyvissä on oikea näyte, ja valitse **Invalidate Sample** (Mitätöi näyte).
5. Anna epäonnistumisen syy ja valitse **Invalidate** (Mitätöi).
Mitätöity näyte muuttuu erän levykaaviossa vihreästä punaiseksi, ja tila muuttuu kelvollisesta epäkelvoksi.

Batch Invalidation (Erän mitätöinti)

1. Siirry Batch Manageriin.
2. Anna erän tunnus ja käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse **OK**.
3. Valitse erän levykaaviossa **Invalidate Batch** (Mitätöi erä).
4. Anna epäonnistumisen syy ja valitse **Invalidate** (Mitätöi).
Jos erässä ei ole kelvollisia pooleja, kaikkien näytteiden väri erän levykaaviossa muuttuu vihreästä punaiseksi. Erän kelvolliset poolit säilyvät kelvollisina.

Pool Invalidation (Poolin mitätöinti)

1. Siirry Batch Manageriin.
2. Anna erän tunnus ja käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse **Pool Manager** (Poolin hallinta).
3. Lue poolin viivakoodi.
4. Anna käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse **OK**.
5. Anna epäonnistumisen syy ja valitse **Invalidate** (Mitätöi).

Näytetiedoston lataaminen

Lataa näytetiedot sisältävä näytetiedosto Batch Managerilla. Käytä tätä toimintoa suurten joukkojen näytetietojen lataamiseen tai muuttamiseen.

1. Siirry Batch Manageriin.
2. Anna erän tunnus ja käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse **OK**.
3. Valitse **Upload New Sample Sheet** (Lataa uusi näytetiedosto).
4. Etsi haluamasi näytetiedosto selaamalla, valitse se ja valitse sitten **OK**.

Ks. lisätietoja näytetiedostoon sisällytettävistä tiedoista kohdasta [Näytetiedoston syötetiedot sivulla 7](#).

Näytteen peruuttaminen

1. Siirry Batch Manageriin.
2. Anna erän tunnus ja käyttäjänimi tai operaattorin nimikirjaimet ja valitse **OK**.
3. Valitse erän levykaaviosta peruutetun näytteen näytesyvennyksen sijainti.
4. Varmista, että näkyvässä on oikea näyte, ja valitse **Cancel Sample** (Peruuta näyte).
5. Anna epäonnistumisen syy ja valitse **Cancel** (Peruuta).
Peruutettu näyte muuttuu erän levykaaviossa vihreästä punaiseksi.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services sisältää useita työkaluja, joilla voidaan määrittää ja tarkistaa ML STAR -järjestelmän ja Workflow Managerin asetuksia. Näitä työkaluja ei tarvita järjestelmän tavallisessa käytössä, mutta niitä voidaan tarvita, kun Illuminan tai Hamiltonin tekninen tuki suorittaa järjestelmän vianmäärittystä. Näiden työkalujen avulla voidaan myös muuttaa parametreja, kun klusteritiheydessä havaitaan muutos.

VeriSeq NIPT Services -palvelun käynnistäminen

Sulje kaikki käynnissä olevat menetelmät ennen Servicesin käynnistämistä.

Aloita VeriSeq NIPT Servicesin käyttö jollakin seuraavista menetelmistä:

- Valitse App Launcher (Sovelluksen käynnistys) -sovelluksessa **VeriSeq NIPT Services**.
- Selaa verkkoon yhdistetyssä tietokoneessa sijaintiin `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` ja avaa VeriSeq NIPT Services -menetelmätiedosto (`VeriSeqNIPT_Service.med`) Hamilton Run Controllerilla.

Services-työkalut tukevat seuraavia:

- **Individual Tests** (Yksittäiset testit) – ML STAR -laitteiston vianmäärittämiseen käytettävät komponenttitestit.
- **Service Tools** (Palvelutyökalut) – Workflow Managerin määrittämis-työkalut.

Yksittäiset testit

Workflow Manageriin liittyvien laitteisto-ongelmien vianmäärittämisessä saatetaan edellyttää seuraavia järjestelmätestejä.

Järjestelmätesti	Kuvaus
Barcode/Autoload	Tarkistaa järjestelmän testausalustan asetukset ja AutoLoaderin ja viivakoodinlukijan toiminnan.
CPAC	Tarkistaa testausalustan CPAC-lämmitysjärjestelmien toiminnan. Tarkistaa lisäksi, että yksittäisten yksikköjen ja ohjausyksikön väliset johdot on asennettu oikein.
BVS Vacuum	Tarkistaa, että testausalustan tyhjiöjärjestelmä toimii oikein ja käytön vaatimat paineet voidaan saavuttaa.
Independent Channel	Tarkistaa itsenäisten pipettikanavien toiminnan. Tekee vuototarkistuksen havaitakseen pipettikanavien vuodot ja varmistaa, että annostelumäärät ovat yhdenmukaisia.

Järjestelmätesti	Kuvaus
iSwap	Tarkistaa iSwap-robotivarren toiminnan ja vahvistaa näytealustan opitut sijainnit.
96-Head	Tarkistaa CO-RE 96 -pipettipään toiminnan. Tekee vuototarkistuksen havaitakseen pipettikanavien vuodot ja varmistaa, että annostelumäärät ovat yhdenmukaisia.

Suorita yksittäisiä testejä seuraavasti:

1. Valitse suoritettava testi.

HUOMAUTUS Full IOQ Execution suorittaa kaikki kuusi testiä järjestyksessä.

2. Noudata näytön ohjeita, lue tarkasti välineiden toimintaa koskevat tiedot ja pane merkille mahdolliset järjestelmävirheet.
3. Kun olet valmis, poistu testistä valitsemalla **Abort** (Keskeytä).
4. Jos sinulta pyydetään testin aikana luotuja järjestelmän lokeja, löydät lokitiedostot polusta C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles. Tiedostonimien alussa on VeriSeqNIPT_Services.

Palvelutyökalut

Palvelutyökaluja voidaan käyttää Workflow Managerin ja joidenkin analysointiparametrien määrittämiseen.

Järjestelmätesti	Kuvaus
Server Configuration (Palvelinasetukset)	Määrittää ja testaa VeriSeq NIPT Workflow Managerin ja VeriSeq NIPT Assay Softwaren välisen yhteyden. Workflow Managerin käyttö edellyttää toimivaa yhteyttä näiden järjestelmien välillä.
Assay Configuration (Analysoinnin asetukset)	Käytetään kirjaston oletuspitoisuuden palauttamiseen.
Deck Teach Tool (Näytealustan opetustyökalu)	Käytetään viemään ja tuomaan näytealustan opetettuja sijainteja tiedostosta.

Server Configuration (Palvelinasetukset)

Jos VeriSeq Onsite Server v2 -paikallispalvelimen verkko-osoite muuttuu, ohjaa Workflow Manager uuteen osoitteeseen seuraavassa esitetyllä tavalla:

1. Valitse Services Tools (Palvelutyökalut) -valikosta **Server Configuration** (Palvelinasetukset).
2. Päivitä URL sisältämään paikallispalvelimen uusi osoite.
3. Lähetä testiviesti valitsemalla **Test Connection** (Testaa yhteys).
Jos tämä viesti ei saavu perille, ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
4. Tallenna uusi osoite valitsemalla System Configuration (Järjestelmän kokoonpano) -näytössä **OK** ja sitten **Apply** (Käytä).

Kun päivität verkko-osoitteen, myös Workflow Manageria suorittavan tietokoneen SSL-varmenne on päivitettävä. Käytä VeriSeq NIPT Assay Software v2:ta kyseisellä tietokoneella ja katso ohjeet kohdasta [Varmenteen lataaminen ja asentaminen sivulla 34](#).

Vain Illuminan kenttähuoltoinsinöörit voivat päivittää ML STAR -laitteen automaation salasanan. Ennen kuin muutat palvelimeen tallennetun salasanan verkkoliittymän kautta, varmista, että Illuminan kenttähuoltotiimin jäsen on käynyt työpaikallasi ja päivittänyt ML STAR -laitteen salasanan. Jos päivität salasanan palvelimen verkkoliittymässä ilman, että se päivitetään ML STAR -laitteeseen, järjestelmää ei voi enää käyttää.

Assay Configuration (Analysoinnin asetukset)

Assay Configuration (Analysoinnin asetukset) -työkalulla voidaan asettaa seuraavien parametrien arvot:

- **Target Library Concentration** (Kohdekirjaston pitoisuus) määrittää kirjastojen pitoisuusoletusarvon Workflow Managerin sekvensointipoleissa. Pitoisuusarvoja käytetään ajokohtaisesti poolausprosessin aikana. Lisätietoja on asiakirjassa *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (VeriSeq NIPT Solution v2 -pakkausseloste) (asiakirjanro 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Oletuksena sukupuolikromosomin raportointi) määrittää näytteen määrittelyn, kun näytteen valmistelun aikana valitaan Use Default (Käytä oletusarvoa) -painike. Aseta parametrin arvoksi Yes (Kyllä) tai No (Ei).
- **Screen Type** (Seulontatutkimuksen tyyppi) määrittää näytteelle tehtävän seulontatutkimuksen tyyppin. Aseta parametrin arvoksi Basic (Perus) tai Genomewide (Koko genomi).

Määritä analysointiparametrit seuraavasti:

1. Valitse **Assay Configuration** (Analysoinnin asetukset) ja määritä parametrit tarpeen mukaan.
 - Anna Target Library Concentration (Kohdekirjaston pitoisuus) (pg/μl) -ruutuun vaadittu arvo.
 - Anna Default Sex Chromosome Reporting (Oletuksena sukupuolikromosomin raportointi) -ruutuun vaadittu arvo.
 - Anna Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi) -ruutuun vaadittu arvo.
2. Valitse **Apply** (Käytä).

Deck Teach Tool (Näytealustan opetustyökalu)

Vianmäärityksen yhteydessä voi olla tarpeen viedä näytealustan opetetut sijaintiarvot. Deck Teach Tool -työkalulla voit luoda luettelon sijainneista ja niiden arvoista.

1. Valitse **Deck Teach Tool** (Näytealustan opetustyökalu).
2. Valitse **Export** (Vie).
3. Tuotossijainnin oletus on lueteltu sijainti. Hyväksy oletussijainti tai valitse sijainti, johon opetetut näytealustasijainnit sisältävä tekstitiedosto tallennetaan.
4. Valitse **OK**.
Deck Teach Tool -työkalu tallentaa tekstitiedoston, joka sisältää kaikki opetetut labware-sijainnit Workflow Managerin asennusta varten.
5. Palaa Method Selection (Menetelmän valinta) -näyttöön valitsemalla **Cancel** (Peruuta).

Uuden sukupolven sekvensointilaite

Johdanto

Uuden sukupolven sekvensointijärjestelmä luo sekvensointireadit kaikille kvantifioidun kirjaston poolin näytteille käyttämällä VeriSeq NIPT Solution v2 -ohjelmistoa ja paikallispalvelinta. Sekvensointitiedot analysoi VeriSeq NIPT Assay Softwaren Analysis Handler (Analysoinnin käsittelijä).

Ota huomioon seuraavat seikat integroidessasi uuden sukupolven sekvensointilaitteen ja VeriSeq NIPT Solution v2:n:

- tietojen tallennuksen integrointi
- analysointikapasiteetti
- verkkoliikenteen rajoitukset

Sekvensointipooli

VeriSeq NIPT Assay Software edellyttää uuden sukupolven sekvensointilaitetta, joka pystyy tuottamaan sekvensointitiedot valmistellusta kirjaston poolista seuraavien määritysten mukaisesti:

- tuottaa 2 x 36 parillisen pään readia
- yhteensopiva VeriSeq NIPT Sample Prep Kit -sarjan indeksisovittimien kanssa
- kahden kanavan kemia
- emäksen tunnistamistiedostojen automaattinen tuotanto

Tietojen tallennuksen integrointi

Tavallinen sekvensointiajo edellyttää VeriSeq NIPT Solution v2:lta 25–30 Gt levytilaa uuden sukupolven sekvensointijärjestelmän tietoja varten. Todellinen ajotietojen koko määräytyy lopullisen klusteritiheyden mukaan. Paikallispalvelimessa on yli 7,5 Tt tallennustilaa, joten se riittää noin 300 sekvensointiajoon ($7\,500 / 25 = 300$).

Tietojen tallentamiseen liittyvistä syistä määritä uuden sukupolven sekvensointijärjestelmä paikallispalvelimeen jollakin seuraavista tavoista:

- Käytä paikallispalvelinta tilapäisenä tietosäilönä. Tässä tavassa laite määritetään suoraan palvelimeen ja tiedot säilyvät paikallisessa asemassa.
- Laboratorioissa, joissa tietojen prosessointimäärä on suuri, käytä verkkoon liitettyä tietosäilöä (NAS). Määritä uuden sukupolven sekvensointijärjestelmä tallentamaan sekvensoinnin tiedot suoraan tiettyyn NAS-sijaintiin.

Määritä paikallispalvelin valvomaan määritettyä NAS-sijaintia, jolloin palvelin voi valvoa tulevia sekvensointiajoja. Näytteiden käsittelyn kapasiteettia voidaan kasvattaa lisäämällä useita uuden sukupolven sekvensointijärjestelmiä. Lisätietoja palvelimen määrittämisestä käyttämään NAS-sijaintia on kohdassa [Jaetun verkkoaseman hallinta sivulla 31](#).

Lisätietoja uuden sukupolven sekvensointijärjestelmien määrittämisestä käyttämään palvelin- tai NAS-sijaintia on järjestelmän käyttöoppaassa.

Analysointikapasiteetti

VeriSeq NIPT -analysointijakso käsittelee yhden sekvensointiajon yleensä noin viidessä tunnissa. Laboratorion näytteiden käsittelyn kapasiteetin laajentamisessa tulee ottaa huomioon, että yksi palvelin voi käsitellä enintään neljä ajoa päivässä, jolloin kapasiteetti on seuraava:
48 näytettä x 4 = 192 näytettä päivässä. Lisätietoja kapasiteettiratkaisuista saat ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Verkkoliikenteen rajoitukset

VeriSeq NIPT Solution v2 käyttää laboratorion lähiverkkoa (LAN) uuden sukupolven sekvensointijärjestelmän, paikallispalvelimen ja NAS-järjestelmän (jos määritetty) välisessä tiedonsiirrossa. Jos näytteiden analysointikapasiteettia laajennetaan, on otettava huomioon seuraavat IT-infrastruktuurin tiedonsiirtoa koskevat rajoitukset:

- Tiedonsiirtonopeus on keskimäärin 0,7 Mt/s, kun dataa siirretään 25 Gt noin 10 tunnin aikana.
- Laboratorion infrastruktuurin on ehkä tuettava myös muuta tietoliikennettä, joka on laskettava mukaan kapasiteettiin.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Jos käytät uuden sukupolven sekvensointijärjestelmää, jossa on VeriSeq NIPT Local Run Manager -moduuli, valmistele sekvensointi seuraavasti:

1. Valitse VeriSeq NIPT Local Run Managerissa **Create Run** (Luo ajo).
2. Valitse avattavasta valikosta **VeriSeq NIPT**.
3. Täytä seuraavat kentät:
 - Run Name (Ajon nimi)
 - Run Description (Ajon kuvaus) (valinnainen)
 - Pool Barcode (Poolin viivakoodi)



VAROITUS

Local Run Manager -moduuliin määritetyn poolin viivakoodin on oltava sama kuin Workflow Manageriin määritetty viivakoodi. VeriSeq NIPT Assay Software hylkää virheelliset ajomääritykset ja saattaa vaatia uuden sekvensoinnin. Poolin viivakoodien on oltava uusia ja yksilöllisiä. Analysointi epäonnistuu, jos viivakoodi on yhteydessä aiemmin analysoituun erään.

4. Valitse **Save Run** (Tallenna ajo).

Kun olet määrittänyt ajon, voit käynnistää ajon laitteen ohjelmistolla.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Johdanto

VeriSeq NIPT Assay Software v2 tuottaa tilastotietoja testattujen näytteiden kromosomikopioiden määrän arvioimiseksi ja ilmaisee analysoitavien kromosomien mahdolliset aneuploidiat. Analysoitavien kromosomien valitsemiseen vaikuttaa valittu seulontatutkimuksen tyyppi: basic (perus) (kromosomit 21, 18, 13, X ja Y) tai genomewide (koko genomi) (kaikki kromosomit). Kun valitset genomewide-vaihtoehdon, ohjelmisto etsii autosomin kopiolumuutoksia myös subkromosomaalisilta alueilta. Uuden sukupolven sekvensointilaite käyttää analyysin syöteinä 36 emäksen parillisen pään luentaa.

VeriSeq NIPT Assay Software v2:ta käytetään VeriSeq Onsite Server v2 -paikallispalvelimessa. Paikallispalvelin on VeriSeq NIPT Solution v2:n keskeinen osa, ja se toimii yhteyspisteenä VeriSeq NIPT Workflow Managerin, uuden sukupolven sekvensointijärjestelmän ja käyttäjän välillä.

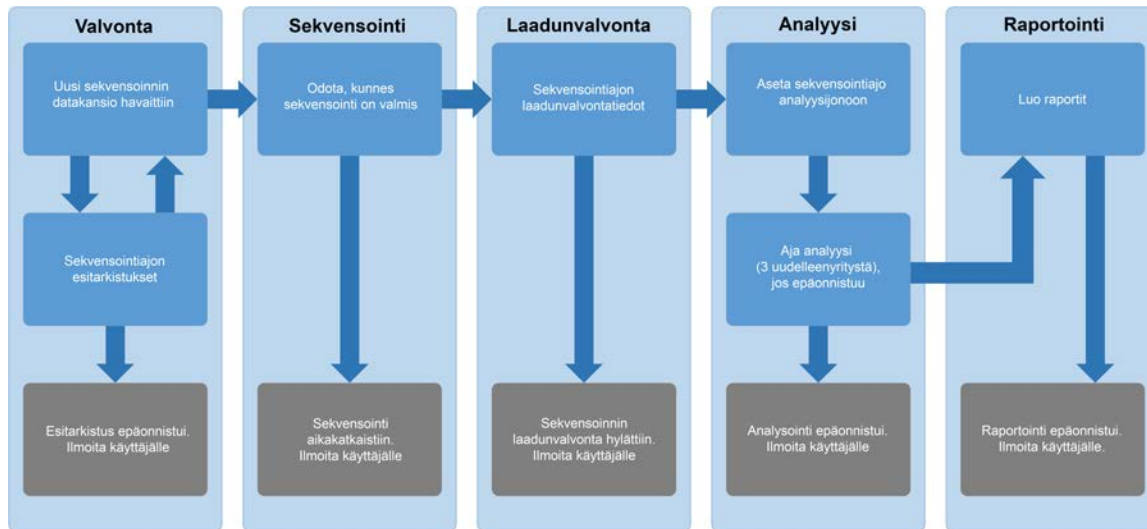
VeriSeq NIPT Assay Software kohdistaa readit ihmisen genomiin ja suorittaa niiden readien analysoinnin, jotka kohdistuvat yksilöitävään sijaintiin genomissa. VeriSeq NIPT Assay Software ei sisällytä analyysiin readien kaksoiskappaleita eikä sijainteja, joihin liittyy suuri variaatio euploidisten näytteiden kattavuudessa. Sekvensointitiedot normalisoidaan nukleotidisisältöä sekä erän vaikutusten ja muiden ei-toivottua vaihtelua aiheuttavien lähteiden korjaamista varten. cfDNA-fragmenttien pituustiedot johdetaan sekvensoinnin parillisen pään sekvensointireadeista. Lisäksi VeriSeq NIPT Assay Software arvioi sekvensoinnin kattavuustietoja alueilla, jotka tiedetään rikastetuiksi joko sikiön tai äidin cfDNA:ssa. Fragmenttipituuksien ja kattavuusanalyysin perusteella saatuja tietoja käytetään kunkin näytteen sikiöfraktion arvioimiseen.

Kummankin tutkimustyyppivalikosta valittavan seulontatutkimustyyppin osalta VeriSeq NIPT Assay Software raportoi, onko analysoinnissa havaittu poikkeavuus vai ei. Basic-tutkimuksessa kaikki poikkeavuudet ovat aneuploidioita. Genomewide-tutkimuksessa poikkeavuus voi olla aneuploidia tai osittainen deleetio tai duplikaatio.

VeriSeq NIPT Assay Software -komponentit

VeriSeq NIPT Assay Software suorittaa ja valvoo jatkuvasti uusia sekvensointitietoja sitä mukaa kuin niitä lisätään paikallispalvelimen Input (Syöte) -kansioon. Kun uusi sekvensointiajo tunnistetaan, työnkulku käynnistyy seuraavasti:

Kuva 3 Tiedonkulkukaavio



1. **Valvonta** – Tarkistaa ennalta uuden sekvensointiajon kelvollisuuden. Kun ohjelmisto tunnistaa uuden sekvensointiajon, suoritetaan seuraavat validiteettitarkistukset:
 - a. Tarkistetaan, että ajon parametrit ovat yhteensopivia odotettujen arvojen kanssa.
 - b. Yhdistetään virtauskyvetti tunnettuun pooliin putkeen.
 - c. Vahvistetaan, että poolia ei ole aiemmin käsitelty. Uusinta-ajot eivät ole järjestelmässä mahdollisia.

Jos jokin tarkistuksista epäonnistuu, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
2. **Sekvensointi** – Valvoo jatkuvasti sekvensointiajon valmistumista. Käytössä on ajastin, joka määrittää ajon aikakatkaisun. Jos aikakatkaisuaika ylittyy, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
3. **Laadunvalvonta** – Tutkii sekvensointilaitteen luomia laadunvalvonnan InterOp-tiedostoja. VeriSeq NIPT Assay Software tarkistaa klusterien kokonaismäärän, klusteritiheyden ja readien laatuarvot. Jos laadunvalvonnan ehdot eivät täyty, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
4. **Analysointi** – Hallitsee palvelimeen määritettyjen useiden laitteiden luomien sekvensointiajojen analysointijonoa. Palvelin käsittelee yhden analyysityön kerrallaan jonoontulojärjestyksessä. Kun analysointi on suoritettu onnistuneesti, jonossa seuraavana oleva analyysi aloitetaan. Jos analyysiajo epäonnistuu tai aikakatkaistaan, VeriSeq NIPT Assay Software käynnistää analyysin automaattisesti uudelleen enintään kolme kertaa. Käyttäjälle ilmoitetaan jokaisen epäonnistumisen jälkeen sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
5. **Raportointi** – Luo raportin, joka sisältää analysoinnin valmistumisen jälkeiset lopulliset tulokset. Jos tapahtuu virhe eikä raportteja luoda, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.

VeriSeq NIPT Assay Softwaren tehtävät

VeriSeq NIPT Assay Software suorittaa sekä automatisoituja että käyttäjän toimia vaativia tehtäviä.

Automatisoidut tehtävät

VeriSeq NIPT Assay Software suorittaa seuraavat automatisoidut tehtävät:

- **Näytteiden valmistelun lokin koonti ja tallennus** – Tuottaa joukon tuotostiedostoja jokaisen vaiheen lopussa ja tallentaa tiedot Output (Tuotos) -kansiossa sijaitsevaan ProcessLogs (Prosessilokit) -kansioon. Yleistietoja on kohdassa [Raporttien tiedostorakenne sivulla 48](#) ja tarkempia tietoja kohdassa [Prosessiraportit sivulla 73](#).
- **Hälytys-, sähköposti- ja raportti-ilmoitusten luonti** – Valvoo erän, poolin ja näytteen kelpoisuuden tilaa näytteen valmisteluvaiheissa ja valvoo sekvensointitietojen ja analysoinnin tulosten laatua näytekohtaisesti. Näiden validointitarkastusten perusteella VeriSeq NIPT Assay Software määrittää, jatketaanko prosessia ja raportoidaanko tulokset. VeriSeq NIPT Assay Software lopettaa prosessin, jos erä tai pooli ei läpäise laadunvalvonnan mittareita. Järjestelmä lähettää käyttäjälle sähköposti-ilmoituksen, luo raportin ja kirjaa hälytyksen verkkokäyttöliittymään.
- **Sekvensointitietojen analysointi** – Analysoi poolin jokaisen multipleksoidun näytteen raakamuotoiset sekvensointitiedot integroidun NIPT Analysis Software -ohjelmiston avulla. VeriSeq NIPT Assay Software tuottaa jokaisen näytteen aneuploidiapisteet. Järjestelmä ei raportoi mitätöityjen tai käyttäjän peruuttamien näytteiden tuloksia. Laadunvalvonnan hylkäämien näytteiden hylkäyksen syy esitetään. Hylätyn näytteen tuloksia ei kuitenkaan näytetä. Lisätietoja on kohdassa [NIPT Report \(NIPT-raportti\) sivulla 54](#).
- **Tulostiedoston luonti** – Näytteen tulokset esitetään sarkainerotellussa tiedostomuodossa, joka tallennetaan Output (Tuotos) -kansioon. Lisätietoja on kohdassa [NIPT Report \(NIPT-raportti\) sivulla 54](#).
- **Raporttien luonti** – VeriSeq NIPT Assay Software luo täydentävät tulostiedot, ilmoitukset ja prosessiraportit. Lisätietoja on kohdassa [Järjestelmäraportit sivulla 48](#).

- **Näytteen, poolin ja erän mitätöinti**

- **Näytteen mitätöinti** – VeriSeq NIPT Assay Software merkitsee yksittäiset näytteet mitätöidyiksi, kun käyttäjä
 - mitätöi näytteen
 - mitätöi koko levyn kirjaston valmistelun aikana ennen kuin poolit luodaan.

Kun näyte on merkitty mitätöidyksi, näytteen mitätöintiraportti luodaan automaattisesti.

Lisätietoja on kohdassa [Sample Invalidation Report \(Näytteen mitätöintiraportti\)](#) sivulla 71.

- **Pool and batch invalidation (Poolin ja erän mitätöinti) -raportin luominen** – Vain käyttäjä voi mitätöidä poolin ja erän. Järjestelmä ei käsittele mitätöityjä pooleja. Pooleja, jotka on jo luotu mitätöidystä erästä, ei mitätöidä automaattisesti, ja järjestelmä voi jatkaa niiden käsittelyä. Mitätöidystä erästä ei kuitenkaan voi luoda uusia pooleja. Kun pooli mitätöidään, järjestelmä luo poolille testauspyyntöraportin uutta testausta varten sillä edellytyksellä, että seuraavat ehdot täyttyvät:
 - Erä on kelvollinen.
 - Tätä erää varten ei ole enempää pooleja saatavilla.
 - Erän poolien enimmäismäärää ei ole ylitetty.

Lisätietoja on kohdassa [Pool Retest Request Report \(Poolin uudelleentestauspyyntöraportti\)](#) sivulla 73.

- **Uudelleentestauksen hallinta**

- **Epäonnistuneet poolit** – Epäonnistuneet poolit ovat yleensä laadunvalvonnan hylkäämiä pooleja. VeriSeq NIPT Assay Software ei jatka epäonnistuneiden poolien käsittelyä, jos ajo on lopetettu. Sekvensoi uudelleen käyttämällä toisen poolin alikvoottia.
- **Epäonnistuneet näytteet** – Ohjelma mahdollistaa epäonnistuneiden näytteiden testaamisen tarvittaessa uudelleen. Epäonnistuneet näytteet on yhdistettävä uuteen erään ja ajettava analysointivaiheiden läpi uudelleen.
- **Uudelleenajot** – Järjestelmä ei analysoi uudelleen pooleja, jotka sisältävät aiemmin onnistuneesti käsiteltäviä näytteitä. Suorita uusi ajo näytteelle siten, että näyte ajetaan osana uutta erää.

Käyttäjän tehtävät

VeriSeq NIPT Solution v2:n käyttäjät voivat suorittaa seuraavia tehtäviä:

Workflow Manager -tehtävät:

- Seuraavien merkitseminen mitätöidyiksi:
 - yksittäisen näytteen
 - erän kaikkien näytteiden
 - kaikkien pooliin liitettyjen näytteiden

- Näytteen merkitseminen peruutetuksi. VeriSeq NIPT Assay Software merkitsee tuloksen sen jälkeen peruutetuksi lopulliseen tulosraporttiin.

VeriSeq NIPT Assay Software -tehtävät

- laboratorion verkkoinfrastruktuuriin asennettavien ja integroitavien ohjelmistojen määrittäminen
- asetusten, kuten verkkoasetusten, jaettujen kansiosijaintien ja käyttäjätilien hallinta-asetusten, muuttaminen
- järjestelmän ja erien tilatietojen, tulosraporttien ja erien käsittelyraporttien, toiminta- ja valvontalokien sekä analysoinnin tulosten tarkasteleminen

HUOMAUTUS Mahdolliset tehtävät määräytyvät käyttöoikeuksien perusteella Lisätietoja on kohdassa [Käyttäjäroolien määrittäminen sivulla 29](#).

Sequencing Handler (Sekvensoinnin käsittelijä)

VeriSeq NIPT Assay Software hallitsee sekvensointilaitteilla luotuja sekvensointiajoja Sequencing Handler (Sekvensoinnin käsittelijä) -toiminnolla. Se tunnistaa uudet sekvensointiajot, validoi ajoparametrit ja yhdistää poolin viivakoodin kirjaston valmisteluprosessin aikana luotuun tunnettuun pooliin. Jos yhdistämistä ei voi tehdä, käyttäjälle lähetetään ilmoitus ja sekvensointiajon käsittely pysäytetään.

Kun validointi on tehty onnistuneesti, VeriSeq NIPT Assay Software jatkaa sekvensointiajojen valvontaa niiden valmistumiseen saakka. Valmistuneet sekvensointiajot asetetaan jonoon odottamaan Analytic Pipeline Handlerin (Analyysijakson käsittelijän) käsittelyä. Katso lisätietoja kohdasta [Analytic Pipeline Handler \(Analysointijakson käsittelijä\) sivulla 25](#).

Sekvensointiajon yhteensopivuus

VeriSeq NIPT Assay Software analysoi vain ne sekvensointiajot, jotka ovat yhteensopivia analyttisen cfDNA-työnkulun kanssa.

Käytä vain yhteensopivia sekvensointimenetelmiä ja ohjelmistoversioita emäksen tunnistamiseen.

HUOMAUTUS Valvo sekvensointitietojen suorituskykykymittareita säännöllisesti varmistuaksesi, että tiedot vastaavat laatuvaatimuksia.

VeriSeq NIPT Local Run Manager -moduuli määrittää sekvensoinnin käyttämällä seuraavia readien parametreja:

- parillisen pään ajo, jossa on 2 x 36 jakson readia
- kaksoisindeksointi, jossa on 2 x 8 jakson indeksireadia

Analytic Pipeline Handler (Analysointijakson käsittelijä)

Analytic Pipeline Handler käynnistää analysointijakson aneuploidioiden tunnistamiseksi. Jakso käsittelee yhden sekvensointiajon kerrallaan, ja kunkin poolin kohdalla kesto on keskimäärin alle viisi tuntia. Jos poolin käsittely ei onnistu tai jos analysointia ei voi suorittaa virtakatkoksen tai aikakatkaisun vuoksi, Analytic Pipeline Handler asettaa ajon automaattisesti uudelleen jonoon. Jos poolin käsittely epäonnistuu kolme kertaa peräkkäin, Analytic Pipeline Handler merkitsee ajon epäonnistuneeksi ja luo virheilmoituksen.

Onnistunut analyysiajo käynnistää NIPT-raportin luonnin. Lisätietoja on kohdassa [NIPT Report \(NIPT-raportti\) sivulla 54](#).

Työnkulun aikakatkaisu- ja tallennusvaatimukset

Analyttiseen cfDNA-työnkulkuun sovelletaan seuraavia aikakatkaisua ja tietojen tallennusta koskevia rajoituksia.

Parametri	Oletusarvo
Sekvensoinnin enimmäisaika	20 tuntia
Analysoinnin enimmäisaika	10 tuntia
Väliaikaisen tallennustilan vähimmäiskoko	900 Gt

Verkkokäyttöliittymä

VeriSeq NIPT Assay Softwaren paikallisen verkkokäyttöliittymän avulla paikallispalvelinta voidaan käyttää millä tahansa laitteella, joka on kyseisessä verkossa. Verkkokäyttöliittymässä on seuraavat toiminnot:

HUOMAUTUS VeriSeq NIPT Assay Softwaren verkkokäyttöliittymä ei tue käyttöä mobiililaitteilla.

- **View recent activities** (Näytä viimeisimmät tapahtumat) – Näyttää analysoinnin aikana suoritettut vaiheet. Käyttäjälle ilmoitetaan useista tapahtumista sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä. Lisätietoja on kohdassa [Assay Softwaren ilmoitukset sivulla 83](#).
- **View errors and alerts** (Näytä virheet ja hälytykset) – Näyttää ongelmat, jotka saattavat estää analysoinnin jatkumisen. Virheilmoitukset ja hälytykset lähetetään käyttäjälle sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä. Lisätietoja on kohdassa [Assay Softwaren ilmoitukset sivulla 83](#).
- **Configure the server network settings** (Määritä palvelimen verkkoasetukset) – Yleensä Illuminan henkilökunta määrittää verkon asetukset järjestelmän asennuksen yhteydessä. Muokkauksia saatetaan edellyttää, jos paikallinen verkko edellyttää muutoksia. Lisätietoja on kohdassa [Verkko- ja palvelinasetusten määrittäminen sivulla 33](#).

- **Manage server access** (Palvelimen käyttöoikeuksien hallinta) – paikallispalvelinta voivat käyttää vain käyttäjät, joilla on järjestelmänvalvojan tai operaattorin käyttöoikeudet. Käyttöoikeustasot määrittävät tapahtumien, hälytysten ja virhelokien tarkastelu oikeudet sekä verkon ja tietoyhteysmäärittysten muokkausoikeudet. Lisätietoja on kohdassa [Käyttäjien hallinta sivulla 29](#).
- **Configure sequencing data folder** (Määritä sekvensointitietojen kansio) – Oletusarvon mukaan sekvensointitiedot tallennetaan palvelimeen. Tallennuskapasiteettia voidaan kuitenkin laajentaa ottamalla käyttöön NAS-järjestelmä. Lisätietoja on kohdassa [Palvelinasemien yhdistäminen sivulla 43](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Määritä sähköposti-ilmoitusten tilaajaluettelo) – Hallitse luettelo, jonka perusteella käyttäjille lähetetään virheilmoitukset ja analysointiprosessin hälytykset sisältäviä sähköposti-ilmoituksia. Lisätietoja on kohdassa [Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen sivulla 35](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Käynnistä palvelin uudelleen tai sammuta se) – Käynnistää tarvittaessa palvelimen uudelleen tai sammuttaa sen. Uudelleenkäynnistystä tai sammuttamista saatetaan edellyttää, jotta määritetty asetus otetaan käyttöön tai jos palvelimessa on ilmennyt vika. Lisätietoja on kohdassa [Palvelimen käynnistäminen uudelleen sivulla 44](#) ja [Palvelimen sammuttaminen sivulla 44](#).
- **Configure database backup encryption** (Määritä tietokannan varmuuskopion salaus) – Sallii palvelimen tietokantojen varmuuskopioinnin salauksen ja salauksen salasanan määrittämisen. Tämä ominaisuus sallii lisäksi väliaikaisen, salaamattoman varmuuskopion luonnin. Lisätietoja on kohdassa [Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen sivulla 36](#).
- **Configure network passwords** (Määritä verkon salasanat) – Määritä verkon salasanat palvelimen, sekvensointilaitteiden ja VeriSeq NIPT Microlab STAR -laitteiden välistä viestintää varten. Lisätietoja on kohdassa [Verkon salasanojen määrittäminen sivulla 37](#).

Käyttöoikeussopimus

Kun kirjaudut verkkokäyttöliittymään ensimmäistä kertaa, sinua pyydetään hyväksymään käyttöoikeussopimus (EULA, End User License Agreement). Lataa käyttöoikeussopimus tietokoneeseesi valitsemalla **Download EULA** (Lataa käyttöoikeussopimus). Ohjelmisto edellyttää käyttöoikeussopimuksen hyväksymistä ennen kuin voit jatkaa verkkokäyttöliittymän käyttöä.

Kun olet hyväksynyt käyttöoikeussopimuksen, voit palata sopimuksen sivulle ja ladata sopimusasiakirjan tarvittaessa.

Verkkokäyttöliittymän määrittäminen

Tuo näkyviin avattava asetusluettelo valitsemalla Settings (Asetukset) -kuvake. Asetukset tulevat näkyviin käyttäjäroolien ja niitä vastaavien käyttöoikeuksien mukaan ryhmiteltyinä. Lisätietoja on kohdassa [Käyttäjäroolien määrittäminen sivulla 29](#).

HUOMAUTUS Teknikoilla ei ole näiden toimintojen käyttöoikeuksia.

Asetus	Kuvaus
User Management (Käyttäjien hallinta)	Lisää, ota käyttöön tai poista käytöstä ja muokkaa käyttäjien tunnistetietoja. Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.
Email Configuration (Sähköpostiasetukset)	Muokkaa sähköposti-ilmoitusten tilaajaluetteloa.
Change Shared Folder Password (Vaihda jaetun kansion salasana)	Vaihda sbsuser-salasana, jota käytetään yhteyden muodostamiseen paikallispalvelimen jaettuihin kansioihin. Salasanassa voi olla vain aakkosnumeerisia merkkejä.
Reporting Settings (Raportointiasetukset)	Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.
Reboot Server (Palvelimen uudelleenkäynnistys)	Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.
Shut Down Server (Palvelimen sammuttaminen)	Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.

Kirjautuminen verkkokäyttöliittymään

Kirjaudu VeriSeq NIPT Assay Softwaren käyttöliittymään seuraavasti:

1. Avaa jokin seuraavista verkkoselaimista tietokoneessa, joka on yhdistetty samaan verkkoon kuin paikallispalvelin:
 - Chrome v69 tai uudempi
 - Firefox v62 tai uudempi
 - Internet Explorer v11 tai uudempi
2. Anna Illuminalta asennuksen yhteydessä saatu IP-osoite tai palvelimen nimi muodossa `https://<Paikallispalvelimen IP-osoite>/login`, (esim. `https://10.10.10.10/login`).
3. Jos näyttöön tulee selaimen suojausvaroitusta, lisää suojauspoikkeus ja siirry kirjautumisnäyttöön. Suojausvaroitusta viittaa siihen, että tietokoneella ei ole Secure Sockets Layer (SSL) -varmennetta asennettuna. Asenna varmenne noudattamalla kohdan [Varmenteen lataaminen ja asentaminen sivulla 34](#) ohjeita.
4. Kirjoita kirjautumisnäyttöön Illuminalta saatu käyttäjänimi ja salasana, joissa kirjainkoko on merkityksellinen, ja valitse sitten **Log In** (Kirjaudu sisään).

HUOMAUTUS Kun järjestelmä on ollut käyttämättömänä 10 minuuttia, VeriSeq NIPT Assay Software kirjaa käyttäjän automaattisesti ulos.

Koontinäyttö

VeriSeq NIPT Assay Software v2:n koontinäyttö tulee näkyviin sisäänkirjautumisen jälkeen. Koontinäyttö toimii pääasiallisena navigointi-ikkunana. Voit palata koontinäyttöön milloin tahansa valitsemalla valikosta **Dashboard** (Koontinäyttö).

Koontinäytössä näkyy aina 50 viimeisintä lokiin kirjattua tapahtumaa (jos tapahtumia on alle 50, näytetään vain lokiin kirjatut tapahtumat). Nouda 50 viimeisintä tapahtumaa ja selaa tapahtumahistoriaa valitsemalla tapahtumataulukon oikeasta alakulmasta **Previous** (Edelliset).

Viimeisimpien tapahtumien tarkasteleminen

Recent Activities (Viimeisimmät tapahtumat) -välilehti sisältää lyhyen kuvauksen viimeisimmistä VeriSeq NIPT Assay Softwaren ja paikallispalvelimen tapahtumista.

Nimi	Kuvaus
When (Milloin)	Tapahtuman päivämäärä ja aika.
User (Käyttäjä)	Ilmaisee tapahtuman suorittaneen käyttäjän, jos mahdollista.
Subsystem (Alijärjestelmä)	Yksikkö tai prosessi, joka suoritti tapahtuman, kuten käyttäjä, analysointiprosessi tai määrittäminen.
Details (Tiedot)	Tapahtuman kuvaus.
Level (Taso)	Tapahtumalle määritetty taso, joka on jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Tapahtuma) – Ilmaisee järjestelmän tapahtuman, kuten järjestelmän käynnistämisen uudelleen tai käyttäjän sisään- tai uloskirjautumisen. • Notice (Ilmoitus) – Ilmoittaa vaiheen epäonnistumisesta. Esimerkiksi näytteen mitätöinti tai laadunvalvonnan hylkäys. • Warning (Varoitus) – Ilmaisee, että laitteiston normaalin käytön ja toiminnan aikana on tapahtunut virhe. Esimerkiksi tunnistamaton ajoparametri tai epäonnistunut analyysi.

Viimeisimpien virheiden tarkasteleminen

Recent Errors (Viimeisimmät virheet) -välilehti sisältää lyhyen kuvauksen viimeisimmistä ohjelmiston ja palvelimen virheistä.

Nimi	Kuvaus
When (Milloin)	Tapahtuman päivämäärä ja aika.
User (Käyttäjä)	Ilmaisee tapahtuman suorittaneen käyttäjän, jos mahdollista.
Subsystem (Alijärjestelmä)	Yksikkö tai prosessi, joka suoritti tapahtuman, kuten käyttäjä, analysointiprosessi tai määrittäminen.
Details (Tiedot)	Tapahtuman kuvaus.
Level (Taso)	Tapahtumalle määritetty taso, joka on jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Kiireellinen) – Vakava laitteistovirhe, joka häiritsee järjestelmän toimintaa. Ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen. • Alert (Hälytys) – Virhe normaalin käytön aikana. Esimerkiksi levyaseman vioittuminen tai raporttien tai sähköposti-ilmoitusten luonnin estävä tallennustilaan tai asetuksiin liittyvä ongelma. • Error (Virhe) – Järjestelmä- tai palvelinvirhe normaalin käytön aikana. Esimerkiksi määrittämistiedoston ongelma tai laitteistovika.

Järjestelmän tilan ja hälytysten tarkasteleminen

Server Status (Palvelimen tila) -välilehti sisältää seuraavat tiedot:

- **Date** (Päivämäärä) – Kuluva päivämäärä ja aika.
- **Time zone** (Aikavyöhyke) – Palvelimelle määritetty aikavyöhyke. Aikavyöhyketietoja käytetään sähköpostiviestien, hälytysten ja raporttien päivämääränä ja aikana.
- **Hostname** (Isännän nimi) – Järjestelmän nimi muodostuu verkon isäntäpalvelimen nimestä ja toimialueen nimijärjestelmän (DNS) nimestä.
- **Disk space usage** (Levytilan käyttö) – Tallennukseen käytettävissä oleva levytila prosentteina.
- **Software** (Ohjelmisto) – Ohjelmiston vaatimustenmukaisuusmerkintä (esim. CE-IVD).
- **Version** (Versio) – VeriSeq NIPT Assay Software v2 -versio.

Yhteenveto voi sisältää myös **Server alarm** (Palvelimen hälytys) -painikkeen, jolla voidaan hiljentää RAID-ohjaimen hälytys. Vain järjestelmänvalvojat voivat nähdä tämän painikkeen. Jos painat tätä painiketta, pyydä lisäapua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Käyttäjien hallinta

HUOMAUTUS Vain huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus lisätä, muokata tai poistaa teknikoiden ja muiden saman käyttäjätason käyttäjien käyttöoikeuksia.

Käyttäjäroolien määrittäminen

Käyttäjärooleilla määritetään käyttäjien oikeudet käyttää ja suorittaa tiettyjä tehtäviä.

Rooli	Kuvaus
Service (Ylläpito)	Illuminan kenttähuoltoinsinööri, joka tekee ensimmäisen asennuksen ja määrittää järjestelmän asetukset (esim. luo Administrator (Järjestelmänvalvoja) -käyttäjän). Hän myös tekee vianmäärytyksiä, korjaa palvelinongelmia, määrittää ja muuttaa järjestelmän asetuksia ja tarjoaa jatkuvaa ohjelmistotukea.
Administrator (Järjestelmänvalvoja)	Laboratorion järjestelmänvalvoja, joka määrittää ja ylläpitää järjestelmän asetuksia, hallitsee käyttäjiä, määrittää sähköpostitse lähetettävien ilmoitusten jakeluluettelot, vaihtaa jaetun kansion salasanan ja käynnistää ja sammuttaa palvelimen.
Technician (Teknikko)	Laboratorion teknikko, joka valvoo järjestelmän tilaa ja hälytyksiä.

Käyttäjien lisääminen

Ensimmäisen asennuksen yhteydessä Illuminan kenttähuoltoinsinööri lisää Administrator (Järjestelmänvalvoja) -käyttäjän.

Lisää käyttäjä seuraavasti:

1. Valitse User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä **Add New User** (Lisää uusi käyttäjä).

HUOMAUTUS Kaikki kentät ovat pakollisia.

2. Kirjoita käyttäjänimi. Vaatimukset ovat seuraavat:
 - vain pienillä kirjaimilla kirjoitettuja aakkosnumeerisia (a–z ja 0–9) merkkejä
 - on sisällettävä 4–20 merkkiä, joista vähintään yhden on oltava numero
 - ensimmäinen merkki ei saa olla numero

HUOMAUTUS Käyttäjänimessä kirjainkoko ei ole merkityksellinen.

VeriSeq NIPT Assay Software tunnistaa käyttäjänimien perusteella henkilöt, jotka osallistuvat analysointiprosessin eri vaiheisiin ja käyttävät VeriSeq NIPT Assay Softwaren toimintoja.

3. Kirjoita käyttäjän koko nimi. Koko nimi näkyy vain käyttäjäprofiilissa.
4. Kirjoita ja vahvista salasana. Salasanojen on sisällettävä 8–20 merkkiä, joista vähintään yhden on oltava iso kirjain, yhden pieni kirjain ja yhden numero.
5. Kirjoita käyttäjän sähköpostiosoite. Jokaisella käyttäjällä on oltava yksilöllinen sähköpostiosoite.
6. Valitse avattavasta luettelosta haluamasi käyttäjärooli.
7. Jos haluat aktivoida käyttäjän heti, valitse **Active** (Aktiivinen) -ruutu tai poista valinta, jos haluat aktivoida käyttäjän myöhemmin (esimerkiksi koulutuksen jälkeen).

8. Tallenna ja vahvista muutokset valitsemalla **Save** (Tallenna) kaksi kertaa.
Uusi käyttäjä näkyy nyt User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.

Käyttäjien muokkaaminen

Muokkaa käyttäjätietoja seuraavasti:

1. Valitse käyttäjän nimi User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.
2. Tee muutokset käyttäjätietoihin ja valitse sitten **Save** (Tallenna).
3. Valitse uudelleen **Save** (Tallenna) muutosten vahvistamiseksi.
Tehdyt muutokset näkyvät nyt User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.

Käyttäjän poistaminen käytöstä

Poista käyttäjä käytöstä seuraavasti:

1. Valitse käyttäjän nimi User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.
2. Poista **Activate** (Ota käyttöön) -valintaruudun valinta ja valitse sitten **Save** (Tallenna).
3. Valitse vahvistusilmoituksessa **Save** (Tallenna).
Käyttäjän tilaksi vaihtuu Disabled (Poistettu käytöstä) User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.

Jaetun verkkoaseman hallinta

HUOMAUTUS Vain huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus lisätä, muokata tai poistaa jaettuja kansiosijainteja.

Jaetun verkkoaseman lisääminen

Määritä järjestelmä tallentamaan sekvensointitiedot määritettyyn NAS-sijaintiin sekvensointijärjestelmään yhdistetyn palvelimen asemesta. NAS-järjestelmää käytettäessä tallennustilaa on enemmän ja tiedot varmuuskopioidaan jatkuvasti.

1. Valitse koontinäytössä **Folders** (Kansiot).
2. Valitse **Add folder** (Lisää kansio).
3. Kirjoita seuraavat IT-järjestelmänvalvojalta saadut tiedot:
 - **Location** (Sijainti) – NAS-sijainnin koko polku, mukaan lukien kansio, johon tiedot tallennetaan.
 - **Username** (Käyttäjänimi) – NAS-sijainnin käyttämistä varten tarkoitettu paikallispalvelimen käyttäjänimi.
 - **Password** (Salasana) – NAS-sijainnin käyttämistä varten tarkoitettu paikallispalvelimen salasana.
4. Valitse **Save** (Tallenna).

5. Testaa NAS-yhteys valitsemalla **Test** (Testaa).
Jos yhteyden muodostaminen ei onnistu, tarkista palvelimen nimi, sijainnin nimi, käyttäjänimi ja salasana IT-järjestelmänvalvojalta.
6. Ota muutokset käyttöön käynnistämällä palvelin uudelleen.

HUOMAUTUS Jaetun verkkoaseman määrittäminen voi tukea vain yhtä sekvenssoinnin datakansiota.

Jaetun verkkoaseman muokkaaminen

1. Valitse koontinäytössä **Folders** (Kansiot).
2. Muokkaa sijaintipolkua ja valitse **Save** (Tallenna).
3. Testaa NAS-yhteys valitsemalla **Test** (Testaa).
Jos yhteyden muodostaminen ei onnistu, tarkista palvelimen nimi, sijainnin nimi, käyttäjänimi ja salasana IT-järjestelmänvalvojalta.

Jaetun verkkoaseman poistaminen

1. Valitse koontinäytössä **Folders** (Kansiot).
2. Valitse muokattava sijaintipolku.
3. Poista ulkoinen sekvenssointikansio valitsemalla **Delete** (Poista).

Verkko- ja varmenneasetusten määrittäminen

Illuminan kenttähuoltoinsinööri määrittää verkko- ja varmenneasetukset Network Configuration (Verkkoasetukset) -näytössä ensimmäisen asennuksen yhteydessä.

HUOMAUTUS Vain kenttähuoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus muuttaa verkko- ja varmenneasetuksia.

1. Valitse koontinäytössä **Configuration** (Kokoonpano).
2. Valitse **Network Configuration** (Verkkoasetukset) -välilehti ja määritä asianmukaiset verkkoasetukset.
3. Valitse **Certification Configuration** (Varmenneasetukset) -välilehti ja luo Secure Sockets Layer (SSL) -varmenne.

Varmenneasetusten määrittäminen

Security Socket Layer (SSL) -varmenne on datatiedosto, joka mahdollistaa suojatun yhteyden paikallispalvelimen ja selaimen välillä.

1. Määritä seuraavat SSL-varmenneasetukset Certificate Configuration (Varmenneasetukset) -välilehdessä:

- **Laboratory Email** (Laboratorion sähköposti) – testauslaboratorion sähköpostiosoite (sähköpostin muodon on oltava kelvollinen).
 - **Organization Unit** (Organisaatioyksikkö) – osasto.
 - **Organization** (Organisaatio) – testauslaboratorion nimi.
 - **Location** (Sijainti) – testauslaboratorion katuosoite.
 - **State** (Osavaltio) – osavaltio, jossa testauslaboratorio sijaitsee.
 - **Country** (Maa) – maa, jossa testauslaboratorio sijaitsee.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Varmenteen tunnus) – varmenteen tunnistenumero. SHA1 varmistaa, etteivät käyttäjät saa varmennevaroituksia VeriSeq NIPT Assay Software v2 -ohjelmistoa käyttäessään. SHA1 tulee näkyviin sen jälkeen, kun varmenne on luotu tai uudelleenluotu. Lisätietoja on kohdassa [Varmenteen luominen uudelleen sivulla 34](#).
2. Ota tehdyt muutokset käyttöön valitsemalla **Save** (Tallenna).

Verkko- ja palvelinasetusten määrittäminen

HUOMAUTUS Vältä palvelinyhteyksien virheet varmistamalla, että IT-järjestelmänvalvoja koordinoi kaikkia verkko- ja palvelinasetuksiin tehtäviä muutoksia.

1. Käytä Network Configuration (Verkkoasetukset) -välilehteä seuraavien verkon ja paikallispalvelimen asetusten määrittämiseen.
 - **Static IP Address** (Staattinen IP-osoite) – paikallispalvelimelle määritetty IP-osoite.
 - **Subnet Mask** (Aliverkon peite) – paikallisen verkon aliverkon peite.
 - **Default Gateway Address** (Oletusarvoinen yhdyskäytävän osoite) – oletusarvoinen reitittimen IP-osoite.
 - **Hostname** (Isännän nimi) – nimi, jolla viitataan paikallispalvelimeen verkossa (oletusarvona localhost).
 - **DNS Suffix** (DNS-liite) – määritetty DNS-liite.
 - **Nameserver 1 and 2** (Nimipalvelimet 1 ja 2) – DNS-palvelimen IP-osoitteet tai nimet.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-aikapalvelimet 1 ja 2) – verkon aikaprotokolla (NTP) -ajan synkronointipalvelimet.
 - **MAC Address** (MAC-osoitteet) – palvelinverkon MAC-osoite (vain luku).
 - **Timezone** (Aikavyöhyke) – palvelimen paikallinen aikavyöhyke.
2. Varmista, että asetukset ovat oikein, ja käynnistä sitten palvelin uudelleen ja ota tehdyt muutokset käyttöön valitsemalla **Save** (Tallenna).



VAROITUS

Virheelliset asetukset voivat häiritä palvelinyhteyttä.

Varmenteen lataaminen ja asentaminen

Voit ladata ja asentaa VeriSeq NIPT Assay Software v2:lle SSL-varmenteen seuraavasti:

1. Valitse koontinäytössä **Configuration** (Kokoonpano).
2. Valitse **Certification Configuration** (Varmenneasetukset) -välilehti.
3. Valitse Network Configuration (Verkkoasetukset) -näytössä **Download Certificate** (Lataa varmenne).
Root_cert.der-varmennetiedosto ladataan.

HUOMAUTUS Jos näyttöön tulee kehoitus tallentaa tiedosto, valitse sijainti, jonka muistat myöhemmin. Voit myös määrittää oletusarvoisen lataussijainnin. Jotkin selaimet tallentavat tiedoston automaattisesti Downloads (Ladatut tiedostot) -kansioon.

4. Siirry tietokoneessa kansioon, johon tallensit tiedoston.
5. Napsauta **root_cert.der**-tiedostoa hiiren kakkospainikkeella ja valitse **Install Certificate** (Asenna varmenne).
6. Jos näyttöön tulee suojausvaroitussikkuna, avaa tiedosto valitsemalla **Open** (Avaa).
Varmenteen tuonnin ohjattu toiminto aukeaa.
7. Valitse varmenteen tuonnin ohjatun toiminnon Welcome (Tervetuloa) -ikkunassa Store Location (Tallennussijainti) -sijainniksi **Local Machine** (Paikallinen kone) ja valitse **Next** (Seuraava).
8. Valitse **Place all certificates in the following store** (Sijoita kaikki varmenteet seuraavaan sijaintiin) ja valitse **Browse...** (Selaa) -painike.
9. Valitse Select Certificate Store (Valitse varmennesäilö) -ikkunassa **Trusted Root Certification Authorities** (Luotetut varmenteiden päämyöntäjät) ja valitse sitten **OK**.
10. Varmista, että Certificate Store (Varmennesäilö) -kentässä näkyy Trusted Root Certification Authorities (Luotetut varmenteiden päämyöntäjät), ja valitse **Next** (Seuraava).
11. Valitse Completing the Certificate Import Wizard (Varmenteen tuonnin ohjatun toiminnon viimeistely) -ikkunassa **Finish** (Valmis).
12. Jos näyttöön tulee suojausvaroitussikkuna, asenna varmenne valitsemalla **Yes** (Kyllä).
13. Poistu ohjatusta toiminnosta valitsemalla onnistuneen tuonnin valintaikkunassa **OK**.

Varmenteen luominen uudelleen

HUOMAUTUS Vain aktiivisilla huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus luoda varmenteita uudelleen ja käynnistää järjestelmä uudelleen.

Voit luoda varmenteen uudelleen verkko- tai varmenneasetusten muututtua seuraavasti:

1. Valitse Network Configuration (Verkkoasetukset) -näytössä **Regenerate Certificate** (Luo varmenne uudelleen).
2. Jatka valitsemalla **Regenerate Certificate and Reboot** (Luo varmenne uudelleen ja käynnistä järjestelmä uudelleen) tai poistu valitsemalla **Cancel** (Peruuta).

Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen

VeriSeq NIPT Assay Software v2 viestii käyttäjien kanssa lähettämällä sähköposti-ilmoituksia, jotka ilmoittavat analysoinnin edistymisestä, virheistä ja käyttäjän toimia edellyttävistä toiminnoista. Tietoja järjestelmän lähettämistä sähköposti-ilmoituksista on kohdassa [Assay Softwaren ilmoitukset sivulla 83](#).

Varmista, että sähköpostin roskapostiasetukset sallivat sähköposti-ilmoitukset palvelimelta.

Sähköposti-ilmoitukset lähetetään tililtä `VeriSeq@<customer_email_domain>`, jossa `<customer_email_domain>` edustaa paikallisen IT-henkilöstön palvelimen asennuksen yhteydessä tekemää määrittystä.

Sähköposti-ilmoitusten tilaajaluettelon luominen

Sähköposti-ilmoitukset lähetetään tilaajaluetteloon lisätyille käyttäjille.

Määritä tilaajaluettelo seuraavasti:

1. Valitse koontinäytön Settings (Asetukset) -kuvake.
2. Valitse **Email Configuration** (Sähköpostiasetukset).
3. Kirjoita Subscribers (Tilaajat) -kenttään sähköpostiosoitteet pilkulla erotettuina. Tarkista, että sähköpostiosoitteet on kirjoitettu oikein. Ohjelmisto ei tarkista sähköpostiosoitteiden muotoa.
4. Valitse **Save** (Tallenna).
5. Luo sähköpostiluettelolle lähetettävä testisähköpostiviesti valitsemalla **Send test message** (Lähetä testiviesti).
Tarkista sähköpostisi Saapuneet-kansiosta, että viesti lähetettiin.

HUOMAUTUS Varmista, että valitset **Save** (Tallenna) -painikkeen ennen kuin lähetät testiviestin. Muutokset eivät säily, jos testiviesti lähetetään ennen tallentamista.

Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen

VeriSeq NIPT Assay Software v2:n järjestelmänvalvojat voivat ottaa käyttöön varmuuskopioiden salauksen tai poistaa sen käytöstä. Järjestelmänvalvojat voivat myös määrittää ja päivittää tietokantojen varmuuskopioiden salauksen salasanan. Salasana vaaditaan, jotta tietokannan varmuuskopio voidaan palauttaa. Säilytä salasanaa turvallisessa paikassa, josta löydät sen tarvittaessa.

HUOMAUTUS Vain järjestelmänvalvojilla on oikeus määrittää tietokantojen varmuuskopiointin salaus.

Määritä varmuuskopiointin salaus seuraavasti:

1. Valitse koontinäytön Settings (Asetukset) -kuvake.
2. Valitse **Backup Encryption** (Varmuuskopion salaus).
3. Valitse **Encrypt Backups** (Salaa varmuuskopiot) -valintaruutu.
4. Kirjoita haluamasi salauksen salasana **Encryption Password** (Salauksen salasana) -kenttään.
5. Kirjoita sama salasana **Confirm Password** (Vahvista salasana) -kenttään.
6. Valitse **Save** (Tallenna).

Salaamattoman varmuuskopion luominen

Järjestelmänvalvojat voivat luoda VeriSeq NIPT Assay Softwaren avulla salaamattoman varmuuskopiotiedoston, jota Illuminan tekninen tuki voi käyttää. Salaamaton varmuuskopiotiedosto säilyy vain 24 tunnin ajan, ennen kuin se poistetaan automaattisesti.

HUOMAUTUS Vain järjestelmänvalvojilla on oikeus luoda salaamaton varmuuskopio.

Luo salaamaton varmuuskopio seuraavasti:

1. Valitse koontinäytön Settings (Asetukset) -kuvake.
2. Valitse **Backup Encryption** (Varmuuskopion salaus).
3. Valitse **Generate Unencrypted Backup** (Luo salaamaton varmuuskopio).
4. Valitse vahvistusikkunassa **Yes** (Kyllä).
Näyttöön tulee kehoitus vahvistaa salaamattoman varmuuskopion luontipyyntö.
5. Valitse **OK**.

Voit tarkistaa, että salaamaton varmuuskopio luotiin, palaamalla VeriSeq NIPT Assay Softwaren koontinäyttöön ja tarkastelemalla Recent Activities (Viimeisimmät tapahtumat) -taulukkoa. Viimeisimpänä tapahtumana pitäisi näkyä salaamattoman varmuuskopion onnistunut luonti.

Verkon salasanojen määrittäminen

Järjestelmänvalvoja tai Illuminan kenttähuoltoinsinööri voi määrittää paikallispalvelimen ja VeriSeq NIPT Solution v2:n komponenttien välisen viestinnän salasanat Network Passwords (Verkon salasanat) -sivulla.



VAROITUS

Vain kenttähuoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus muuttaa verkon salasanoja.

Määritä verkon salasanat seuraavasti:

1. Valitse koontinäytön Settings (Asetukset) -kuvake.
2. Valitse **Network Passwords** (Verkon salasanat).
3. Kirjoita sekvensointilaitteiden salasana **Sequencer Password** (Sekvenssoijien salasana) -kenttään.
4. Kirjoita salasana uudelleen **Confirm Password** (Vahvista salasana) -kenttään.



VAROITUS

Sekvenssoijien salasanan päivittäminen sekvenssointiajon aikana voi aiheuttaa tietojen menettämisen.

5. Valitse **Save Sequencer Password** (Tallenna sekvenssoijien salasana).
Palvelin tallentaa sekvenssointilaitteen salasanat. Päivitä kaikki palvelimeen yhdistetyt laitteet varmistaaksesi, että niissä käytetään tätä salasanaa.
6. Kirjoita VeriSeq NIPT Microlab STAR -salasana **Automation Password** (Automaation salasana) -kenttään.



VAROITUS

Automaation salasanat päivittäminen näytteiden valmistelun aikana voi aiheuttaa tietojen menettämisen.

Vain Illuminan kenttähuoltoinsinöörit voivat päivittää ML STAR -laitteen automaation salasanat. Ennen kuin muutat palvelimeen tallennettua salasanat verkkoliittymän kautta, varmista, että Illuminan kenttähuoltotiimin jäsen on käynyt työpaikallasi ja päivittänyt ML STAR -laitteen salasanat. Jos päivität salasanat palvelimen verkkoliittymässä ilman, että se päivitetään ML STAR -laitteeseen, järjestelmää ei voi enää käyttää.

7. Kirjoita ML STAR -salasana uudelleen **Confirm Password** (Vahvista salasana) -kenttään.
8. Valitse **Save Automation Password** (Tallenna automaation salasana).
Palvelin tallentaa ML STAR -salasanat. Päivitä kaikki palvelimeen jo yhdistetyt ML STAR -laitteet varmistaaksesi, että niissä käytetään tätä salasanat.

Uloskirjautuminen

- Valitse käyttäjäprofiilikuvake näytön oikeasta yläkulmasta ja valitse sitten **Log Out** (Kirjaudu ulos).

Analysointi ja raportointi

Kun sekvensointitiedot on kerätty, ne demultipleksoidaan, muunnetaan FASTQ-muotoon, kohdistetaan viitegenomiin ja analysoidaan aneuploidioiden tunnistamiseksi. Tässä osassa kuvataan mittarit, joita määritetään kustakin näytteestä.

Demultiplexing ja FASTQ-tiedoston luonti

BCL-muodossa tallennetut sekvensointitiedot käsitellään bcl2fastq-muunto-ohjelmistolla. Bcl2fastq-muunto-ohjelmisto demultipleksoi tiedot ja muuntaa BCL-tiedostot vakiomuotoisiksi FASTQ-tiedostoiksi jälkianalysointia varten. VeriSeq NIPT Assay Software luo jokaiselle sekvensointiajolle näytetiedoston (SampleSheet.csv). Tämä tiedosto sisältää näytetiedot, jotka ohjelmisto saa näytteiden valmisteluprosessin aikana (ohjelmisto-API:n välityksellä). Nämä näytetiedostot sisältävät otsikon ja ajoa koskevat tiedot sekä tietyssä virtauskyvetissä käsiteltyjen näytteiden kuvaajat.

Seuraavassa taulukossa on yksityiskohtaisia tietoja näytetiedoston tiedoista.



VAROITUS

Tätä näytetiedostoa ei saa muuttaa tai muokata. Tiedosto on järjestelmän luoma, ja sen muokkaaminen voi aiheuttaa myöhemmissä vaiheissa haitallisia vaikutuksia, kuten virheellisiä tuloksia tai analyysin epäonnistumisen.

Sarakkeen nimi	Kuvaus
SampleID	Näytteen tunnus.
SampleName	Näytteen nimi. Oletusarvo: sama kuin SampleID.
Sample_Plate	Määritetyn näytteen levyn tunnus. Oletusarvo: tyhjä.
Sample_Well	Määritetyn näytteen näytesyvennyksen tunnus.
I7_Index_ID	Ensimmäisen indeksin sovittimen tunnus.
index	Ensimmäisen sovittimen nukleotidijärjestys.
I5_Index_ID	Toisen sovittimen tunnus.
index2	Toisen sovittimen nukleotidijärjestys.
Sample_Project	Määritetyn näytteen projektitunnus. Oletusarvo: tyhjä.

Sarakkeen nimi	Kuvaus
SexChromosomes	Sukupuolikromosomeja koskeva analyysi. Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Kyllä) – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta ja sukupuolesta. • No (Ei) – Ei pyydetä tietoa sukupuolikromosomien aneuploidiasta eikä sukupuolesta. • SCA – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta, mutta ei sukupuolesta.
SampleType	Näytteen tyyppi. Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Yksisikiöinen) – Yksisikiöinen raskaus. • Twin (Kaksisikiöinen) – Kaksosraskaus. • Control (Kontrolli) – Kontrollinäyte, kun sukupuoli ja aneuploidialuokitus tiedetään. • NTC – Kontrollinäyte ilman mallia (ei DNA:ta).

Sekvensoinnin laadunvalvonta

Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittareilla tunnistetaan virtauskyvetit, joiden analysointi ei hyvin todennäköisesti onnistu. Klusteritiheys, suodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus (PF) ja prephasing- ja phasing-mittarit kuvaavat yleistä sekvensointitietojen laatua, ja ne ovat yhteisiä monille uuden sukupolven sekvensointilaitteille. Ennakoitujen kohdistettujen readien mittarit arvioivat virtauskyvetin tason sekvensointisyvyydessä. Jos heikkolaatuiset tiedot eivät läpäise ennakoitujen kohdistettujen readien mittareita, ajon käsittely lopetetaan. Lisätietoja on kohdassa [Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot sivulla 47](#).

Sikiöfraktioarviot

Sikiöfraktiolla (FF) tarkoitetaan äidin istukasta otetun verinäytteen soluvapaan DNA:n (cfDNA) prosenttiosuutta. VeriSeq NIPT Assay Software laskee FF-arvion käyttämällä cfDNA:n fragmenttikoon jakautumisesta saatavia tietoja ja eroja genomitason kattavuudessa äidin ja sikiön cfDNA:ssa.¹

Tilastotiedot, joita käytetään lopullisten tulosten määrittämiseen

Kaikkien kromosomien parillisen pään sekvensointitiedot kohdistetaan viitegenomiin (HG19). Yksilölliset ja duplikoitumattomat kohdistetut readit kootaan 100 kt:n säilöihin. Vastaavien säilöjen määriä säädetään GC-painotuksen ja aiemmin määritetyn aluekohtaisen genomisen kattavuuden perusteella. Tällä tavoin normalisoituja säilömääriä käytettäessä tilastolliset tulokset kullekin autosomille saadaan

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

vertaamalla muihin autosomeihin niitä kattavuusalueita, jotka ovat mahdollisia aneuploidien kohdealueita. Jokaiselle näytteelle lasketaan todennäköisyssuhde (LLR, Log-Likelihood Ratio) ottamalla huomioon nämä kattavuuteen perustuvat arvot ja arvioitu sikiöfraktio. LLR-arvo edustaa todennäköisyyttä, jolla näyte on uskottava, kun siihen kohdistuvat havaittu kattavuus ja sikiöfraktio, verrattuna siihen todennäköisyyteen, että se ei ole uskottava, kun siihen kohdistuu sama havaittu kattavuus. Tämän suhteen laskennassa otetaan huomioon myös sikiöfraktion arvioitu epävarmuus. Myöhemmissä laskennoissa käytetään tämän suhteen luonnollista logaritmia. Assay Software arvioi jokaisen kohdekromosomin ja jokaisen näytteen LLR-arvon tuottaakseen määrittämisen aneuploidia.

Kromosomeille X ja Y käytettävät tiedot eroavat autosomeille käytettävistä tiedoista. Kun sikiö tunnustetaan naispuoliseksi, SCA-määrittäykset edellyttävät luokitushyväksyntää LLR-arvon ja normalisoidun kromosomiarvon osalta.¹ Poikkeavuuksille [45,X] (Turnerin oireyhtymä) ja [47,XXX] lasketaan tietyt LLR-arvot. Kun sikiö tunnustetaan miespuoliseksi, poikkeavuuteen [47,XXY] (Klinefelterin oireyhtymä) tai [47,XYY] viittaavat SCA-määrittäykset voidaan perustaa kromosomien X ja Y normalisoitujen kromosomiarvojen (NCV_X ja NCV_Y) väliseen suhteeseen. Sellaisista miespuolisten sikiöiden näytteistä, joissa NCV_X on naispuolisten euploidisiksi havaittujen näytteiden alueella, voidaan saada määrittäykseksi [47,XXY]. Sellaisista miespuolisten sikiöiden näytteistä, joissa NCV_X on miespuolisten euploidisiksi havaittujen näytteiden alueella mutta joissa kromosomi Y on ylliedustettuna, voidaan saada määrittäykseksi [47,XXY].

Joidenkin NCV_Y- ja NCV_X-arvojen SCA-määrittäminen on järjestelmässä mahdotonta. Nämä näytteet tuottavat Not Reportable (Ei raportoitavissa) -tuloksen XY-luokituksen osalta. Näistä näytteistä tehdään kuitenkin autosomimäärittäykset, jos tulos kaikista laadunvalvonnan mittareista on hyväksytty.

Analysoinnin laadunvalvonta

Analyttiset laadunvalvonnan mittarit ovat arvoja, jotka lasketaan analysoinnin aikana ja joita käytetään odotetusta liiaksi poikkeavien näytteiden tunnistamiseen. Jos näytteiden arvot eivät vastaa näitä mittariarvoja, arvot katsotaan epäluotettaviksi ja ne merkitään hylätyiksi. Kun näytteet tuottavat odotetun arvoalueen ulkopuolella olevia tuloksia, NIPT-raportissa näkyy laadunvalvonnan määrittämisen syy varoituksena tai epäonnistumisen aiheuttajana. Kohdassa [Laadunvalvonnan syyilmoitukset sivulla 63](#) on lisätietoja näistä syistä.

NTC-näytteiden laadunvalvonta

VeriSeq NIPT Solution mahdollistaa NTC-näytteiden lisäämisen osaksi ajoa. ML STAR voi luoda enintään kaksi NTC:tä ajoa kohden 24 näytteen ja 48 näytteen erissä ja enintään neljä NTC:tä 96 näytteen erissä. Lisättyjen NTC-näytteiden määrästä riippumatta ohjelmisto tarkistaa keskimäärin vähintään 4 000 000

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

yksittäistä fragmenttia näytettä kohden kussakin poolissa. Tämän vuoksi poolia kohden ei tule lisätä enempää kuin kaksi NTC-näytettä. Lisätietoja on kohdassa [Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot sivulla 47](#).

NTC-näytteiden laadunvalvonnan tiloja ovat seuraavat:

- **NTC sample processing** (NTC-näytteen käsittely) – NTC-näytettä käsiteltäessä ohjelmisto palauttaa laadunvalvonnan PASS (HYVÄKSYTTY) -tuloksen, kun näytteen kattavuus on pieni, kuten on odotettua NTC-näytteen ollessa kyseessä.
- **Patient sample as NTC** (Potilasnäyte NTC-näytteenä) – Kun potilaan NTC-näytteeksi merkitty näyte käsitellään, havaitaan suuri kattavuus. Koska näyte on merkitty NTC-näytteeksi, ohjelmisto palauttaa laadunvalvonnan tuloksen FAIL (HYLÄTTY) -tilassa ja antaa seuraavan syyn: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-NÄYTE, SUURI KATTAVUUS).

VeriSeq Onsite Server v2 -paikallispalvelin

VeriSeq Onsite Server v2 -paikallispalvelimessa on Linux-pohjainen käyttöjärjestelmä ja noin 7,5 Tt tallennustilaa. Koska yhden sekvensointiajon aikana käsitellään noin 25 Gt dataa, palvelin voi tallentaa enintään 300 ajon tiedot. Ohjelma antaa automaattisen ilmoituksen, kun vaadittua vähimmäistallennustilaa ei ole käytettävissä. Palvelin asennetaan lähiverkkoon (LAN).

Paikallinen asema

VeriSeq NIPT Assay Software määrittää tietyt paikallispalvelimen kansiot käyttäjien käyttöön. Nämä kansiot voidaan jakaa Samban jakoprotokollan avulla mihin tahansa paikallisen verkon työasemaan tai kannettavaan tietokoneeseen.

Kansion nimi	Kuvaus	Laitteen puoli
Input (Syöte)	Sisältää uuden sukupolven sekvensointilaitteella luodut palvelimeen määritetyt sekvensointitiedot.	Luku ja kirjoitus.
Output (Tuotos)	Sisältää kaikki ohjelmiston luomat raportit.	Vain luku.
Backup (Varmuuskopio)	Sisältää tietokantojen varmuuskopiot.	Vain luku.

HUOMAUTUS Paikallisen aseman yhdistämismääritys perustuu Server Message Block (SMB) -protokollaan. Ohjelmisto tukee tällä hetkellä SMB2-versiota ja sitä uudempia. Palvelin edellyttää SMB-allekirjoitusta. Ota käyttöön nämä versiot laitteissa (kannettava tietokone tai työasema), joille teet yhdistämismäärityksen.

Paikallinen tietokanta

VeriSeq NIPT Assay Software ylläpitää paikallista tietokantaa, johon tallennetaan pysyvästi kirjaston tiedot, sekvensointiajon tiedot ja analysoinnin tulokset. Tietokanta on keskeinen osa VeriSeq NIPT Assay Softwarea, eikä se ole käyttäjien käytettävissä. Järjestelmä ylläpitää automaattista tietokannan varmuuskopiointimenetelmää paikallispalvelimessa. Seuraavien tietokantaprosessien lisäksi käyttäjiä kehoitetaan varmuuskopioimaan tietokantansa ulkoiseen sijaintiin säännöllisesti.

- **Database backup** (Tietokannan varmuuskopio) – Tietokannan tilannevedos tallennetaan automaattisesti tunti-, päivä-, viikko- ja kuukausiperusteisesti. Tunneittain tehdyt varmuuskopiot poistetaan, kun päivittäinen varmuuskopio on luotu. Vastaavasti päivittäiset varmuuskopiot poistetaan, kun viikoittainen varmuuskopio on valmis. Viikoittaiset varmuuskopiot poistetaan, kun kuukausittainen varmuuskopio on luotu, ja vain yhden kuukauden varmuuskopio säilytetään. Suositeltava käytäntö on luoda automatisoitu komentosarja, joka voi luoda varmuuskopiotietokannan paikalliseen NAS-järjestelmään. Nämä varmuuskopiot eivät sisällä syöte- ja tuotoskansioita.

HUOMAUTUS VeriSeq NIPT Assay Software v2 mahdollistaa tietokannan varmuuskopion salauksen. Lisätietoja on kohdassa [Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen sivulla 36](#).

- **Database restore** (Tietokannan palauttaminen) – Tietokanta voidaan palauttaa mistä tahansa varmuuskopiotilannevedoksesta. Vain Illuminan kenttähuoltoinsinöörit voivat tehdä palautuksia. Salatun varmuuskopion palauttaminen edellyttää salauksen salasanan antamista. Salasan on oltava se salasana, joka oli voimassa varmuuskopiointihetkellä.
- **Data backup** (Tietojen varmuuskopiointi) – Vaikka paikallispalvelinta voidaan käyttää pääasiallisena sekvensointiajosten tallennussijaintina, siihen voidaan tallentaa vain noin 300 ajoa. Voit ottaa käyttöön jatkuvan automatisoidun varmuuskopiointin, joka tallentaa varmuuskopiot tallennuslaitteeseen tai NAS-järjestelmään.
- **Maintenance** (Ylläpito) – Paikallispalvelin ei vaadi mitään muuta ylläpitoa kuin sen, että käyttäjä suorittaa tietojen varmuuskopiointin. VeriSeq NIPT Assay Softwaren ja paikallispalvelimen päivitykset toimittaa Illuminan tekninen tuki.

Tietojen arkistointi

Tietoja syöte- ja tuotoshakemistojen arkistoinnista saat toimipaikkasi IT-arkistointikäytännöstä. VeriSeq NIPT Assay Software valvoo syötehakemistossa käytettävissä olevaa levytilaa ja ilmoittaa käyttäjille sähköpostitse, kun käytettävissä oleva tallennuskapasiteetti on alle 1 Tt.

Älä käytä paikallispalvelinta tietojen säilyttämiseen. Siirrä tiedot paikallispalvelimeen ja arkistoi ne aikataulun mukaisesti säännöllisesti.

Tavallinen cfDNA-analyysin työnkulun mukainen sekvensointiajo, joka tehdään uuden sukupolven sekvensointilaitteella, vaatii 25–30 Gt levytilaa. Todellinen ajon kansiokoko määräytyy lopullisen klusteritiheyden mukaan.

Arkistoi tietoja vain, kun järjestelmä on käyttämättömänä eikä analyyseja tai sekvensointiajoja ole käynnissä.

Palvelinasemien yhdistäminen

Paikallispalvelimessa on kolme kansiota, jotka voidaan yksi kerrallaan yhdistää mihin tahansa tietokoneeseen, jossa on Microsoft Windows:

- **input** (syöte) – Yhdistetään sekvensointitietojen kansioita varten. Käytä tietokonetta, joka on yhdistetty sekvensointijärjestelmään. Määritä sekvensointijärjestelmä virtauttamaan tiedot input (syöte) -kansioon.
- **output** (tuotos) – Yhdistetään palvelinanalyysien ja analyysiprosessin raportteja varten.
- **backup** (varmuuskopio) – Yhdistetään tietokantojen varmuuskopiotiedostoja varten.

HUOMAUTUS Vain aktiivisilla huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus yhdistää palvelinasemia.

Yhdistä kansiot seuraavasti:

1. Kirjautu tietokoneeseen, joka on paikallispalvelimen aliverkossa.
2. Napsauta **Computer** (Tietokone) -kohtaa hiiren kakkospainikkeella ja valitse **Map network drive** (Yhdistä verkkoasema).
3. Valitse avattavasta Drive (Asema) -luettelosta kirjain.
4. Kirjoita Folder (Kansio) -kenttään \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Esimerkiksi: \\10.50.132.92\input.
5. Anna VeriSeq NIPT Assay Software v2 -käyttäjänimi ja -salasana (aktiivisena järjestelmänvalvojana). Onnistuneesti yhdistetyt kansiot näkyvät nyt tietokoneen kansioina. Jos järjestelmänvalvojan rooli, aktiivinen tila tai salasana vaihtuu, yhdistetyn palvelimen aktiivinen yhteys katkeaa. Onnistuneesti yhdistetyt kansiot näkyvät nyt tietokoneen kansioina.

HUOMAUTUS Paikallisen aseman yhdistämismääritys perustuu Server Message Block (SMB) -protokollaan. Ohjelmisto tukee tällä hetkellä SMB2-versiota ja sitä uudempia. Palvelin edellyttää SMB-allekirjoitusta. Ota käyttöön nämä versiot laitteissa (kannettava tietokone tai työasema), joille teet yhdistämismäärityksen.

Palvelimen käynnistäminen uudelleen

HUOMAUTUS Vain aktiivisilla huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus käynnistää palvelin uudelleen.

Voit käynnistää palvelimen uudelleen seuraavasti:

1. Valitse avattavasta **Settings** (Asetukset) -luettelosta **Reboot Server** (Käynnistä palvelin uudelleen).
2. Käynnistä järjestelmä uudelleen valitsemalla **Reboot** (Käynnistä uudelleen) tai poistu käynnistämättä uudelleen valitsemalla **Cancel** (Peruuta).
3. Anna palvelimen sammuttamisen syy.
Syy kirjataan lokiin vianmääritystarkoitusta varten.



VAROITUS

Sekvensointiajo tai näytteenvalmistelu ei saa olla aktiivisena uudelleenkäynnistyksen aikana. Jos on, tietoja voidaan menettää. Järjestelmän käynnistyminen uudelleen voi kestää useita minuutteja. Ota uudelleenkäynnistys huomioon laboratoriotoimesi suunnittelussa.

Palvelimen sammuttaminen

HUOMAUTUS Vain huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus sammuttaa palvelin.

Voit sammuttaa paikallispalvelimen seuraavasti:

1. Valitse avattavasta **Settings** (Asetukset) -luettelosta **Shut Down Server** (Sammuta palvelin).
2. Sammuta paikallispalvelin valitsemalla **Shut Down** (Sammuta) tai poistu sammuttamatta valitsemalla **Cancel** (Peruuta).
3. Anna paikallispalvelimen sammuttamisen syy.
Syy kirjataan lokiin vianmääritystarkoitusta varten.



VAROITUS

Sekvensointiajo tai näytteenvalmistelu ei saa olla aktiivisena palvelinta sammutettaessa. Muutoin seurauksena voi olla tietojen menettäminen.

Odottamattomasta virrankatkaisusta palautuminen

Virtakatkostilanteessa tai jos käyttäjä on katkaissut laitteen virran analysointiajon aikana vahingossa, järjestelmä toimii seuraavasti:

- VeriSeq NIPT Assay Software käynnistyy automaattisesti uudelleen, kun laitteeseen kytketään uudelleen virta.

- Analysointiajon epäonnistuminen havaitaan ja ajo lähetetään uudelleen jonoon odottamaan käsittelyä.
- Tuotos luodaan, kun analysointi päättyy onnistuneesti.

HUOMAUTUS Jos analysointi epäonnistuu, VeriSeq NIPT Assay Software sallii järjestelmän lähettää ajon uudelleen analysoitavaksi enintään kolme kertaa.

Ympäristökysymykset

Paikallispalvelinta käytettäessä huomioitavat ympäristön lämpötilat ovat seuraavassa taulukossa.

Korkeus merenpinnasta	Ympäristön lämpötila, kun käytössä	Ympäristön lämpötila, kun ei käytössä
Merenpinnan taso	10–40 °C	0–60 °C
Yli 3 000 m	0–30 °C	–10...50 °C

Tietoja elektronisten laitteiden hävittämistä direktiivin sähkö- ja elektroniikkalaiteromusta (WEEE) ja säädösten mukaisesti on Illuminan verkkosivustossa osoitteessa <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Laadunvalvonnan mittarit

Kvantifioinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot

Mittari	Kuvaus	Alaraja	Yläraja	Selitys
standard_r_squared	Standardikäyrämallin korrelaatiokerroin.	0,980	–	Standardikäyrämallit, joiden lineaarisuus log-log-tilassa on heikko, eivät ennusta todellisia näytepitoisuuksia luotettavasti.
standard_slope	Standardikäyrämallin kaarevuus.	0,95	1,15	Standardikäyrämallit, jotka kaartuvat odotettujen suorituskäyriä ulkopuolelle, eivät ole luotettavia malleja.
ccn_library_pg_ul	Näytteen suurin sallittu pitoisuus.	–	1 000 pg/μl	Kun näytteiden lasketut DNA-pitoisuudet ylittävät määritykset, kyseessä on liiallinen genomisen DNA:n kontaminaatio.
median_ccn_pg_ul	Erän kaikkien näytteiden pitoisuusarvojen laskettu keskiarvo.	16 pg/μl	–	Oikeankokoisessa sekvensointipoolissa ei voi olla liian montaa erittäin paljon laimennettua näytettä. Jos erä sisältää monta laimennettua näytettä, se tarkoittaa, että näytteiden valmisteluprosessi on epäonnistunut.

Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot

Mittari	Kuvaus	Alaraja	Yläraja	Selitys
cluster_density	Sekvensoinnin klusteritiheys.	152 000/mm ²	338 000/mm ²	Virtauskyvetti, jonka klusteritiheys on pieni, ei tuota tarpeeksi readeja. Liian suuren klusteritiheyden virtauskyvetit tuottavat yleensä huonolaatuisia sekvensointitietoja.
pct_pf	Puhtaus-suodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus.	≥ 50 %	–	Virtauskyveteissä, joiden %PF-arvo on erittäin alhainen, saattaa olla epänormaali emäsedustus, ja ne ennakoivat usein ongelmia PF-readeissa.
prephasing	Prephasing-fraktio.	–	≤ 0,003	Empiirisesti optimoidut suositukset VeriSeq NIPT Solution v2:ta varten.
phasing	Phasing-fraktio.	–	≤ 0,004	Empiirisesti optimoidut suositukset VeriSeq NIPT Solution v2:ta varten.
predicted_aligned_reads	Yksilöllisesti määritettyjen fragmenttien arvioitu määrä yhdessä näytteessä keskimäärin.	≥ 4 000 000	–	Määritetään pienimpänä havaittuna NES-määränä normaali-populaatiosta.

Järjestelmäraportit

Johdanto

VeriSeq NIPT Assay Software luo seuraavat raporttien luokat:

- Tulos- ja ilmoitusraportit.
- Prosessiraportit.

Raportti voi olla tietoraportti tai toimia edellyttävä raportti.

- **Tietoraportti** – Prosesseihin liittyvä raportti, joka sisältää tietoja analysoinnin edistymisestä ja jonka avulla voidaan vahvistaa jonkin tietyn vaiheen valmistuminen. Raportissa on myös laadunvalvonnan tulostietoja ja tunnistenumeroita.
- **Toimia edellyttävä raportti** – Asynkroninen raportti, jonka käynnistää järjestelmän tapahtuma tai käyttäjän toimenpide, joka edellyttää käyttäjältä toimia.

Tässä osassa kuvataan kukin raportti ja esitetään raporttien tiedot LIMS-integrointia varten.

Tuotostiedostot

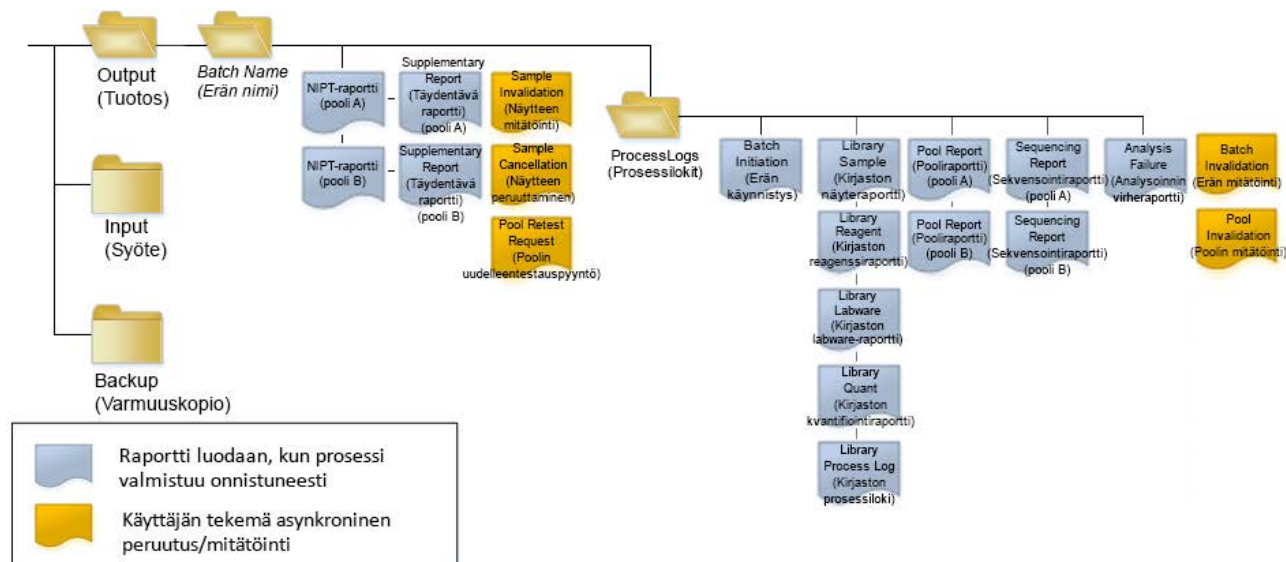
VeriSeq NIPT Assay Software -raportit luodaan paikallispalvelimen sisäiseen kiintolevyasemaan, joka on yhdistetty käyttäjän asemaan "vain luku" -muotoisena Output (Tuotos) -nimisenä kansiona. Kunkin luotavan raportin yhteyteen luodaan vastaava vakiomuotoinen MD5-tarkistussummatiedosto, jonka avulla tarkistetaan, ettei tiedostoa ole muokattu.

Kaikki raportit ovat sarkaineroteltuja tekstitiedostoja. Voit avata raportit millä tahansa tekstieditorilla tai taulukkomuotoisia tietoja tukevalla ohjelmalla, kuten Microsoft Excel® -ohjelmalla.

Raporttien tiedostorakenne

VeriSeq NIPT Assay Software tallentaa raportit määrättyyn rakenteeseen Output (Tuotos) -kansioon.

Kuva 4 VeriSeq NIPT Assay Software -raporttien kansiorakenne



VeriSeq NIPT Assay Software tallentaa raportit *Batch Name* (Erän nimi) -kansioon seuraavassa järjestyksessä:

- **Pääkansio (Batch Name (Erän nimi) -kansio)** – Sisältää raportit, jotka sisältävät tuloksia tai jotka liittyvät LIMS-järjestelmän luomiin sähköposti-ilmoituksiin. Lisätietoja on kohdassa [Tulos- ja ilmoitusraportit sivulla 54](#).
- **ProcessLogs (Prosessilokit) -kansio** – Sisältää prosessiin liittyvät raportit. Lisätietoja on kohdassa [Prosessiraportit sivulla 73](#).

Kaikkien raporttien luettelo on kohdassa [Järjestelmäraporttien yhteenveto sivulla 50](#).

Järjestelmäraporttien yhteenveto

Raportin nimi	Raportin tyyppi	Raportin yksikkö	Raportin tiedostonimen muoto
NIPT Report (NIPT-raportti) sivulla 54	Toimia edellyttävä	Pooli/virtauskyvetti	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplementary Report (Täydentävä raportti) sivulla 65	Toimia edellyttävä	Pooli/virtauskyvetti	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (Näytteen mitätöintiraportti) sivulla 71	Toimia edellyttävä	Näyte	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Cancellation Report (Näytteen peruuttamisraportti) sivulla 72	Toimia edellyttävä	Näyte	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Retest Request Report (Poolin uudelleentestauspyyntöraportti) sivulla 73	Toimia edellyttävä	Pooli	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Initiation Report (Erän käynnistysraportti) sivulla 73	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Invalidation Report (Erän mitätöintiraportti) sivulla 74	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Sample Report (Kirjaston näyteraportti) sivulla 75	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Raportin nimi	Raportin tyyppi	Raportin yksikkö	Raportin tiedostonimen muoto
Library Reagent Report (Kirjaston reagenssiraportti) sivulla 76	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Labware Report (Kirjaston labware-raportti) sivulla 77	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Quant Report (Kirjaston kvantifointiraportti) sivulla 78	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Process Log (Kirjaston prosessiloki) sivulla 78	Tieto	Erä	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Pool Report (Pooliraportti) sivulla 80	Tieto	Pooli	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Invalidation Report (Poolin mitätöintiraportti) sivulla 80	Tieto	Pooli	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sequencing Report (Sekvensointiraportti) sivulla 81	Tieto	Pooli/virtauskyvetti	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Analysis Failure Report (Analysoinnin virheraportti) sivulla 82	Tieto	Pooli/virtauskyvetti	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Raportteja luovat tapahtumat

Raportti	Kuvaus	Tapahtuma, joka luo raportin
NIPT Report (NIPT-raportti)	Sisältää kaikki onnistuneen analysointiajon lopulliset tulokset.	<ul style="list-style-type: none"> Sekvensointiajon analysointi päättyy.
Supplementary Report (Täydentävä raportti)	Sisältää onnistuneen analysointiajon täydentävät tulokset.	<ul style="list-style-type: none"> Sekvensointiajon analysointi päättyy, ja NIPT-raportti on valmis.
Sample Invalidation (Näytteen mitätöinti)	Sisältää mitätöidyn näytteen tiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Käyttäjä mitätöi näytteen.
Sample Cancellation (Näytteen peruuttaminen)	Sisältää peruutetun näytteen tiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Käyttäjä peruuttaa näytteen.
Pool Retest Request (Poolin uudelleentestauspyyntö)	Ilmaisee, että nykyisestä erästä voidaan luoda toinen pooli. Sisältää poolin uudelleentestauksen tilaa koskevat tiedot. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Käyttäjä mitätöi poolin.
Batch Initiation (Erän käynnistys)	Ilmaisee, että uuden erän käsittely aloitettiin.	<ul style="list-style-type: none"> Käyttäjä käynnistää uuden erän.
Batch Invalidation (Erän mitätöinti)	Sisältää tiedot mitätöidystä käyttäjän käynnistämästä erästä.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään.
Library Sample (Kirjaston näyteraportti)	Näyttää erän kaikkien näytteiden luettelon.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelu-menettely päättyy. Erän kvantifiointi hylätään.

Raportti	Kuvaus	Tapahtuma, joka luo raportin
Library Reagent (Kirjaston reagenssiraportti)	Sisältää kirjaston käsittelyn reagenssitiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelu-menetelmä päättyy. Erän kvantifiointi hylätään.
Library Labware (Kirjaston labware-raportti)	Sisältää kirjaston käsittelyn labware-tiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelu-menetelmä päättyy. Erän kvantifiointi hylätään.
Library Quant (Kirjaston kvantifointiraportti)	Sisältää kirjaston kvantifioinnin testitulokset.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelu-menetelmä päättyy. Erän kvantifiointi hylätään.
Library Process Log (Kirjaston prosessiloki)	Sisältää kirjaston käsittelyn aikana suoritettut vaiheet.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelu-menetelmä päättyy. Erän kvantifiointi hylätään. Erän prosessi päättyy.
Pool (Pooli)	Sisältää näytteiden poolauksen määrät.	<ul style="list-style-type: none"> Poolausmenetelmä päättyy.
Pool Invalidation (Poolin mitätöinti)	Sisältää tiedot mitätöidystä käyttäjän käynnistämästä poolista.	<ul style="list-style-type: none"> Käyttäjä mitätöi poolin.
Sequencing (Sekvensointi)	Sisältää sekvensoinnin laadunvalvontatulokset.	<ul style="list-style-type: none"> Sekvensointi läpäisee laadunvalvonnan. Sekvensointi hylätään. Sekvensointi aikakatkaistaan.
Analysis Failure (Analysoinnin virheraportti)	Sisältää epäonnistuneen poolin analysointitiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Sekvensointiajon analysointi epäonnistuu.

¹ Käyttäjä mitätöi poolin kelpollisesta erästä, jonka poolien määrä ei ole ylittänyt sallittua enimmäismäärää.

Tulos- ja ilmoitusraportit

NIPT Report (NIPT-raportti)

VeriSeq NIPT Assay Software v2:n NIPT-raportti sisältää kromosomiluokituksen tulokset muotoiltuna siten, että jokaista poolin näytettä kohden yhdellä rivillä on yksi näyte.

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	Ei sovellu.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_ barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Ei sovellu.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_ type	Näytetyypin tiedot, jotka saadaan näytteenotto paikasta tai laboratoriossa työskentelevältä käyttäjältä. Määrittää aneuploidialuokituksen, tiedon aneuploidiasta ja laadunvalvonnan ehdot.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Yksisikiöinen) – Yksisikiöinen raskaus. • Twin (Kaksisikiöinen) – Kaksosraskaus. • Control (Kontrolli) – Kontrollinäyte, kun sukupuoli ja aneuploidialuokitus tiedetään. • NTC – Kontrollinäyte ilman mallia (ei DNA:ta). • Not specified (Ei määritetty) – Tälle näytteelle ei ole määritetty näytteen tyyppiä. 	enum	<i>Esiasetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
sex_chrom	Sukupuolikromosomi-analyysi pyydetty. Määrittää aneuploidialuokituksen ja sukupuolikromosomitietojen esitysmuodon.	<p>Jokin seuraavista:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Kyllä) – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta ja sukupuolesta. • No (Ei) – Ei pyydetä tietoa sukupuolikromosomien aneuploidiasta eikä sukupuolesta. • SCA – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta, mutta ei sukupuolesta. • Not specified (Ei määritetty) – Sukupuolikromosomien raportointimäärittystä ei ole tehty tälle näytteelle. <p>NIPT-raportti näyttää arvot yes, no ja sca pienin kirjaimin kirjoitettuina.</p>	enum	<i>Esiasetetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>
screen_type	Seulontatutkimuksen tyyppi.	<p>Jokin seuraavista:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Perus) – Tutkitaan kromosomi 13, 18 tai 21. • Genomewide (Koko genomi) – Tutkitaan koko genomi. • Not specified (Ei määritetty) – Tälle näytteelle ei ole määritetty seulontatutkimuksen tyyppiä. <p>NIPT-raportti näyttää arvot basic ja genomewide pienin kirjaimin kirjoitettuina.</p>	teksti	<i>Esiasetetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>
flowcell	Sekvensoinnin virtauskyvetin viivakoodi.	Ei sovellu.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
class_sx	Sukupuolikromosomien aneuploidialuokitus.	<p>Jokin seuraavista näytteen tyyppin ja sukupuolikromosomien raportointiasetuksen mukaan:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUS HAVAITU) – katso anomaly_description-kentästä poikkeavuustietoja. • NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITU) – näyte negatiivinen, sukupuolta ei raportoida. • NO ANOMALY DETECTED – XX (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITU – XX) – näyte negatiivinen, sikiö naispuolinen. • NO ANOMALY DETECTED – XY (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITU – XY) – näyte negatiivinen, sikiö miespuolinen. • NOT REPORTABLE (EI RAPORTOITAVISSA) – ohjelma ei voinut raportoida sukupuolikromosomitietoja. • NO CHR Y PRESENT (EI Y-KROMOSOMIA) – kaksosraskaus, Y-kromosomia ei havaittu. • CHR Y PRESENT (Y-KROMOSOMI ON) – kaksosraskaus, Y-kromosomi havaittiin. • CANCELLED (PERUUTETTU) – käyttäjä peruutti näytteen. • INVALIDATED (MITÄTÖITY) – näyte ei läpäissyt laadunvalvontaa, tai käyttäjä mitätöi näytteen. • NOT TESTED (EI TESTATTU) – sukupuolikromosomia ei testattu. • Not applicable (Ei sovelleta) – luokitus ei koske näytettä. 	class_sx	<i>Esiasetetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
class_auto	Autosomien aneuploidialuokitus. Ilmaistaan ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUS HAVAITTIIN), jos valitussa seulontatutkimuksen tyypissä näytteessä havaittiin poikkeavuus.	<p>Jokin seuraavista:</p> <ul style="list-style-type: none"> ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUS HAVAITTIIN) – autosomin kromosomipoikkeavuus havaittiin. NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU) – autosomin poikkeavuutta ei havaittu. CANCELLED (PERUUTETTU) – käyttäjä peruutti näytteen. INVALIDATED (MITÄTÖITY) – näyte ei läpäissyt laadunvalvontaa, tai käyttäjä mitätöi näytteen. Not applicable (Ei sovelleta) – luokitus ei koske näytettä. 	teksti	<i>Esiasetetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>
anomaly_description	ISCN-tyylin merkkijono, joka kuvailee kaikki raportoitavat poikkeavuudet. Jos poikkeavuuksia on useita, ne erotetaan toisistaan puolipisteellä.	<p>DETECTED: (HAVAITTU:), jonka jäljessä puolipistein erotetut merkkijonot, jotka ketjuttavat seuraavat muodot kromosomijärjestyksessä: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY</p> <p>tai NO ANOMALY DETECTED not applicable INVALIDATED CANCELLED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU ei sovelleta MITÄTÖITY PERUUTETTU).</p>	teksti	<i>Puolipistein erotetut merkkijonot ja muut arvot, jotka on kuvattu osassa Poikkeavuuksien kuvauksen säännöt sivulla 61.</i>

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
qc_flag	Laadunvalvonta-analyysin tulokset. Vain qc_flag-arvot WARNING (VAROITUS) ja PASS (HYVÄKSYTTY) raportoivat tuloksia. Muut arvot eivät raportoivat.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none">• PASS (HYVÄKSYTTY)• WARNING (VAROITUS)• FAIL (HYLÄTTY)• CANCELLED (PERUUTETTU)• INVALIDATED (MITÄTÖITY)• NTC_PASS (NTC_HYVÄKSYTTY)	enum	<i>Esiasetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
qc_reason	Laadunvalvonnan hylkäyksen tai varoituksen tiedot.	<p>Jokin seuraavista:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (EI MITÄÄN) (Laadunvalvonnan tila = PASS (HYVÄKSYTTY)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (USEITA POIKKEAVUUKSIA HAVAITTIIN) (Laadunvalvonnan tila = WARNING (VAROITUS)) • FAILED iFACT (HYLÄTTY iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FRAGMENTTIKOOKON JAKAUTUMINEN ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (VIRTAUSKYVETIN TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (SIKIÖFRAKTION ARVIOINTI EI ONNISTUNUT) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENSOINTITIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • UNEXPECTED DATA (ODOTTAMATTOMAT TIEDOT) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-NÄYTE, SUURI KATTAVUUS) • CANCELLED (PERUUTETTU) • INVALIDATED (MITÄTÖITY) 	teksti	<i>Esiasetetuissa arvovaihtoehdoissa ilmoitetut arvot.</i>

Sarake	Kuvaus	Esiasetetut arvovaihtoehdot	Tyyppi	Regex
ff	Arvioitu sikiöfraktio.	Sikiön cfDNA:n prosenttiosuus pyöristettynä lähimpään kokonaislukuun. Tulokset, jotka ovat alle 1 %, esitetään muodossa < 1 %.	teksti	<i>Ei sovellu.</i>

Poikkeavuuksien kuvauksen säännöt

Jos VeriSeq NIPT Assay Software v2 -analyysi tunnistaa poikkeavuuden, NIPT-raportin anomaly_description-kentässä näkyy arvo DETECTED (HAVAITTU) ja sen jäljessä tekstimerkkijono. Tämä teksti kuvailee kaikki raportoitavat poikkeavuudet International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN) -tyylin mukaisesti. Merkkijonossa on useita elementtejä, jotka on erotettu toisistaan puolipisteillä. Kukin elementti edustaa autosomin trisomiaa tai monosomiaa, sukupuolikromosomin aneuploidiaa tai osittaista deleetiota tai duplikaatiota.

Trisomia- ja monosomiaelementit ilmaistaan seuraavasti: +<chr> ja -<chr>, joissa <chr> edustaa kromosomin numeroa.

Esimerkiksi näyte, jossa on trisomia kromosomissa 5, esitetään seuraavasti:

+5

Näyte, jossa on monosomia kromosomissa 6, esitetään seuraavasti:

-6

Sukupuolikromosomien aneuploidiat ilmaistaan vakiomuotoisesti. Seuraavat ovat mahdollisia arvoja:

- XO – monosomia kromosomissa X.
- XXX – trisomia kromosomissa X.
- XXY – kaksi X-kromosomia miehillä.
- XYY – kaksi Y-kromosomia miehillä.

Osittaiset deleetiot tai duplikaatiot raportoidaan vain autosomien osalta, ja ne näkyvät vain genomitason seulontatutkimuksissa. Osittaisen deleetion tai duplikaation syntaksi on <type>(<chr>)<start band><end band>, jossa pätevät seuraavat:

- <type> on tapahtuman tyyppi, joko del (deleetio) tai dup (duplikaatio).
- <chr> on kromosomin numero.
- <start band> on sytokaista, joka sisältää tapahtuman alun.
- <end band> on sytokaista, joka sisältää tapahtuman lopun.

Esimerkiksi osittainen deleetio tai duplikaatio, jossa duplikaatio on kromosomin 19 sytokaistassa p13, ilmaistaan seuraavasti:

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

Anomaly_description-kenttään sovelletaan neljää järjestämissääntöä:

1. Elementit järjestetään kromosominumeron mukaan riippumatta siitä, onko kyseessä koko kromosomi vai osittainen deleetio tai duplikaatio. Mahdollinen sukupuolikromosomien aneuploidia näkyy viimeisenä.
2. Saman kromosomin poikkeavuuksien osalta täydet kromosomianeuploidiat esitetään ennen osittaisia deleetioita tai duplikaatioita.
3. Jos samassa kromosomissa on osittaisia deleetioita tai duplikaatioita, deleetiot esitetään ennen duplikaatioita.

4. Saman kromosomin samantyyppiset osittaiset deleetiot tai duplikaatiot järjestetään aloitusemäksen mukaan, kuten Supplementary Report (Täydentävä raportti) -raportissa esitetään.

HUOMAUTUS Genomewide-tutkimuksessa ohjelmisto voi ilmoittaa aneuploidian ja osittaisen deleetion tai duplikaation samaan kromosomiin vaikuttavana. Jos saadaan tämä tulos, täydentävästä raportista löytyy muita mittareita tulkinnan avuksi.

Laadunvalvonnan syyilmoitukset

NIPT-raportin qc_reason-sarake näyttää laadunvalvonnan hylkäyksen tai varoituksen tiedot, kun analyysin tulokset ovat odotetun alueen ulkopuolella jonkin analysoinnissa käytetyn laadunvalvonnan mittarin osalta. Laadunvalvonnan hylkäysten seurauksena on, että mitään NIPT-raportin kenttiä class_auto, class_sx, anomaly_description ja ff vastaavia kromosomianeuploidiatietoja, sukupuolta, täydentävän raportin tuloksia tai arvioitua sikiöfraktiota ei näytetä.

Laadunvalvonnan syyilmoitus	Kuvaus	Suosittelut toimenpide
FAILED iFACT (HYLÄTTY iFACT)	Sikiön aneuploidian määrittämisen luotettavuudesta (iFACT, individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – Laadunvalvonnan mittari, joka yhdistää sikiöfraktioarvion ja ajon kattavuuden mittarit sen määrittämiseksi, onko järjestelmä tilastollisesti pätevä antamaan tulosta näytteestä.	Käsittele näyte uudelleen.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA)	Keskimääräinen poikkeama euploidisesta kattavuudesta ei ole yhdenmukainen mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Käsittele näyte uudelleen.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FRAGMENTTIKON JAKAUTUMINEN ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA)	Fragmenttikoon jakautuminen ei ole yhdenmukainen mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Käsittele näyte uudelleen.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (VIRTAUSKYVETIN TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA)	Virtauskyvetin tiedot eivät ole yhdenmukaisia mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti virhe virtauskyvetin asetuksissa.	Käsittele näyte uudelleen.

Laadunvalvonnan syyilmoitus	Kuvaus	Suosittelut toimenpide
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (SIKIÖFRAKTION ARVIOINTI EI ONNISTUNUT)	Kelvollisen sikiöfraktioarvion tuottaminen ei onnistunut.	Käsittele näyte uudelleen.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENSOINTITIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA)	Sekvensointitiedot eivät ole yhdenmukaisia mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Sekvensoi virtauskyvetti uudelleen.
UNEXPECTED DATA (ODOTTAMATTOMAT TIEDOT)	Raportti ilmoittaa laadunvalvonnan ongelmasta, joka ei vastaa mitään tässä taulukossa mainittua syytä.	Ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (USEITA POIKKEAVUUKSIA HAVAITTIIN)	Näytteestä havaittiin vähintään kaksi raportoitavaa poikkeavuutta (mukaan lukien täydet kromosomianeuploidiat ja CNV-tapahtumat). Useiden poikkeavuuksien havaitseminen voi olla merkki näytteen virheellisestä käsittelystä tai jostakin harvinaisesta löydöksestä, kuten matернаalisesta maligniteetista. Tämä ilmoitus on varoitus. Se ei ilmaise laadunvalvonnan hylkäystä. Tulokset raportoidaan, jotta havaitut poikkeavuudet voidaan nähdä. Näyte on ehkä kuitenkin käsiteltävä uudelleen.	Käsittele näyte uudelleen.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-NÄYTE, SUURI KATTAVUUS)	Suuri kattavuus havaittiin NTC-näytteessä (ei odotettu DNA-materiaalia). Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Käsittele näyte uudelleen.
CANCELLED (PERUUTETTU)	Käyttäjä peruutti näytteen.	Ei sovellu.
INVALIDATED (MITÄTÖITY)	Käyttäjä mitätöi näytteen.	Ei sovellu.

Supplementary Report (Täydentävä raportti)

Täydentävä raportti sisältää mittarien lisätietoja, jotka perustuvat erään, näytteeseen tai alueeseen. Tässä raportissa kukin rivi edustaa yhtä mittaria. Useat mittarit voivat kohdistua samaan erään, näytteeseen tai alueeseen.

Sarkainerotetussa tiedostossa on kuusi saraketta, jotka kuvataan seuraavassa taulukossa.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
flowcell	Virtauskyvetin viivakoodi.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Kyseessä olevan erän nimi.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Näytteen viivakoodi.	teksti	Ei sovelleta eräkohtaisiin mittareihin. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Joko koko kromosomi tai kuvaus osittaisen deleetion tai duplikaation alueesta.	teksti	Ei sovelleta erä- tai näytekohtaisiin mittareihin. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – koko kromosomialueen mittaritietoihin. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2})\)</code> – osittaisen deleetion tai duplikaation alueen mittaritietoihin.
metric_name	Kuvatun mittarin nimi.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Mittarin arvo.	vaihtelee	<i>Katso Täydentävän raportin mittarit sivulla 65.</i>

Täydentävän raportin mittarit

Täydentävä raportti sisältää tietoja seuraavista mittareista. Kutakin mittaria käytetään erä-, näyte- tai aluekohtaisena mittarina.

X-kromosomin mittarit näkyvät vain, jos valitset sukupuolikromosomiasetuksiksi Yes (Kyllä) tai SCA (Sukupuolikromosomianeuploidia).

Arvovälit esitetään vähimmäis- ja enimmäisarvona, jotka ovat sulkeissa tai kulmasulkeissa. Sulkeet ilmaisevat, että raja-arvo ei sisälly alueeseen. Kulmasulkeet ilmaisevat, että raja-arvo sisältyy alueeseen. Inf on lyhenne ääretöntä tarkoittavasta infinity-sanasta.

Mittarin nimi	Taajuus	Kuvaus	Tyyppi	Regex tai arvoalue
genome_assembly	Eräkohtainen	Koordinaattijärjestelmä sekvensointitietojen kohdistusta ja raportointialueiden koordinaatteja varten. Aina GRCh37 VeriSeq NIPT Solution v2:ssa.	teksti	^GRCh37\$
frag_size_dist	Näytekohtainen	Erojen keskihajonta todellisessa ja odotetussa kumulatiivisten fragmenttikokojen jakautumisessa.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	Näytekohtainen	Raportoitu sikiöfraktio.	float	(0, 1)
NCV_X	Näytekohtainen	X-kromosomin normalisoitu kromosomiarvo. Näytetään vain, jos sukupuolikromosomin raportointiasetus sallii näyttämisen. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU).	float	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Näytekohtainen	Y-kromosomin normalisoitu kromosomiarvo. Näytetään vain, jos sukupuolikromosomin raportointiasetus sallii näyttämisen. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU).	float	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Näytekohtainen	Näytteessä havaittujen osittaisia deleetioita tai duplikaatioita sisältävien alueiden määrä.	kokonaisluku	(0, Inf)
non_excluded_sites	Näytekohtainen	Suodatuksen jälkeen jäljellä olevien, analyysiin sisällytettävien readien määrä.	kokonaisluku	(0, Inf)

Mittarin nimi	Taajuus	Kuvaus	Tyyppi	Regex tai arvoalue
region_classification	Aluekohtainen	Järjestelmän tekemä alueluokitus NIPT-raportin anomaly_description-kentän muotoa vastaavassa muodossa. Jos raportoitavaa sukupuoli-kromosomipoikkeavuutta ei havaittu, X-kromosomin alueluokitus vastaa NIPT-raportin class_sx-arvoa. Arvovaihtoehdot (regex): DETECTED (HAVAITU): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (HAVAITU): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITU) DETECTED (HAVAITU): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITU) – XX NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITU) – XY NOT REPORTABLE (EI RAPORTOITAVISSA) CHR Y PRESENT (Y-KROMOSOMI ON) CHR Y NOT PRESENT (EI Y-KROMOSOMIA)	teksti	Arvot ilmoitetaan kuvauksessa.
chromosome	Aluekohtainen	Kromosomin symboli.	teksti	chr[12]?[0-9X]
start_base	Aluekohtainen	Alueen ensimmäinen emäs.	kokonaisluku	[1, Inf)
end_base	Aluekohtainen	Alueen viimeinen emäs.	kokonaisluku	[1, Inf)

Mittarin nimi	Taajuus	Kuvaus	Tyyppi	Regex tai arvoalue
start_cytoband	Aluekohtainen	Alueen ensimmäisen emäksen sytogeeminen kaista.	teksti	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Aluekohtainen	Alueen viimeisen emäksen sytogeeminen kaista.	teksti	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Aluekohtainen	Alueen koko megaemäksinä.	float	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Aluekohtainen	Alueen trisomian todennäköisyssuhde (LLR, Log-Likelihood Ratio). Ilmaisee trisomian todennäköisyyttä verrattuna todennäköisyyteen, että muutosta ei ole (disomia). Trisomia määritetään, jos tämä LLR-arvo on suurempi kuin ennalta määritetty raja-arvo. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on duplikaatio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy not applicable (ei sovelleta).	float	(-Inf, Inf)

Mittarin nimi	Taajuus	Kuvaus	Tyyppi	Regex tai arvoalue
region_llr_monosomy	Aluekohtainen	<p>Alueen monosomian todennäköisyysuhde (LLR, Log-Likelihood Ratio). Ilmaisee monosomian todennäköisyyttä verrattuna todennäköisyyteen, että muutosta ei ole (disomia). Monosomia määritetään, jos tämä LLR-arvo on suurempi kuin ennalta määritetty raja-arvo.</p> <p>Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on deleetio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy not applicable (ei sovelleta).</p> <p>Mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU), jos seulontatutkimustyyppiä valitaan basic-tutkimus.</p>	float	(-Inf, Inf)

Mittarin nimi	Taajuus	Kuvaus	Tyyppi	Regex tai arvoalue
region_t_stat_ long_reads	Aluekohtainen	Alueen t-tilastoarvo. T-tilastoarvo on ero kattavuudessa alueen ja muun genomin välillä verrattuna näytteen variaatioon. Tämä on kohinasuhdemittari, joka tallentaa alueen kattavuudessa tapahtuvien muutosten havaittavuuden. "long_reads" ilmaisee, että tämän t-tilastoarvon määrittämiseen käytetty kattavuus sisältää kaikki analyysissä käytetyt fragmenttikoot. T-tilastoarvoa käytetään yhdessä näytteen arvioidun sikiöfraktion kanssa LLR-arvojen tuottamiseen.	float	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Aluekohtainen	Aneuploidisen sikiömateriaalin suhde. Tämä mittari perustuu alueen kattavuudesta johdetun sikiöfraktion ja näytteen sikiöfraktion väliseen suhteeseen. Näytteissä, joissa sikiöfraktio on lähellä nollaa, mosaikismisuhteilla voi olla negatiivisia arvoja, koska laskennoissa käytetty näytteen sikiöfraktioarvio vaihtelee.	float	(-Inf, Inf)

Mittarin nimi	Taajuus	Kuvaus	Tyyppi	Regex tai arvoalue
region_ mosaic_llr_ trisomy	Aluekohtainen	Trisomian todennäköisyysuhde (LLR, Log-Likelihood Ratio), joka on laskettu käyttämällä alueen kattavuudesta johdettua sikiöfraktiota näytteen sikiöfraktion asemesta. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on duplikaatio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy not applicable (ei sovelleta).	float	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ monosomy	Aluekohtainen	Monosomian todennäköisyysuhde (LLR, Log-Likelihood Ratio), joka on laskettu käyttämällä alueen kattavuudesta johdettua sikiöfraktiota näytteen sikiöfraktion asemesta. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on deleetio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy not applicable (ei sovelleta). Mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU), jos seulontatutkimustyyppiksi valitaan basic-tutkimus.	float	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Näytteen mitätöintiraportti)

Järjestelmä luo jokaiselle mitätöidylle tai epäonnistuneeksi määritetyille näytteelle mitätöintiraportin.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_ name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
sample_ barcode	Mitätöidyn näytteen yksilöllinen viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Käyttäjän antama näytteen mitätöinnin syy.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Näytteen mitätöineen tai epäonnistuneeksi määrittäneen operaattorin käyttäjänimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Näytteen mitätöinnin päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima	

Sample Cancellation Report (Näytteen peruuttamisraportti)

Järjestelmä luo jokaiselle peruutetulle näytteelle peruuttamisraportin.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Peruutetun näytteen yksilöllinen viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Käyttäjän määrittämä näytteen peruuttamisen syy.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Näytteen peruuttaneen operaattorin käyttäjänimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Näytteen peruuttamispäivämäärä ja -aika.	ISO 8601 -aikaleima	

Pool Retest Request Report (Poolin uudelleentestauspyyntöraportti)

Uutta testausta varten tehty poolin testauspyyntöraportti ilmaisee, että mitätöity pooli voidaan poolata uudelleen. Järjestelmä luo tämän raportin, kun ensimmäinen kyseisen poolityypin kahdesta mahdollisesta sekvensointiajosta (poolista) on mitätöity.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Poolin tyyppi.	enum	A B C E
reason	Käyttäjän antama edellisen poolin mitätöinnin syy.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Pyynnön päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima	

Prosessiraportit

Tässä osiossa annetaan lisätietoja prosessiraporteista, joita VeriSeq NIPT Assay Software luo.

Batch Initiation Report (Erän käynnistysraportti)

Järjestelmä luo erän käynnistysraportin, kun erä käynnistetään ja validoidaan onnistuneesti ennen plasman eristämistä. Raportti voidaan lähettää laboratorion LIMS-järjestelmään merkiksi siitä, että erä on luotu, ja liittyvien näytteiden luettelon toimittamiseksi järjestelmään.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Näytteen viivakoodin näytetyyppi.	enum	singleton control twin ntc
well	Näytteen näytesyvennys.	teksti	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Analyysin nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
method_version	Analyysin automatisointimenetelmän versio.	teksti	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Erään liitetty Workflow Manager - versio.	teksti	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,100}\$

Batch Invalidation Report (Erän mitätöintiraportti)

Järjestelmä luo erän mitätöintiraportin, kun erä mitätöidään tai epäonnistuu.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
reason	Käyttäjän antama erän mitätöinnin syy.	teksti	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
operator	Erän mitätöineen operaattorin nimikirjaimet.	teksti	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
timestamp	Erän mitätöinnin päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima	

Library Sample Report (Kirjaston näyteraportti)

Järjestelmä luo kirjaston näyteraportin, kun erä epäonnistuu tai mitätöidään tai kun kirjasto tai kvantifiointi on suoritettu onnistuneesti.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Näytteen tila sen jälkeen, kun analyysivaiheet on suoritettu.	enum	pass fail
qc_reason	Laadunvalvonnan tilan syy.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Verinäyteputken alkukoko millilitroina plasman eristämisen aikana.	float	
index	Näytteeseen liittyvä indeksi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Kirjaston pitoisuus (pg/μl).	float	
plasma_isolation_comments	Käyttäjän kommentit plasman eristämisen yhteydessä (vapaa teksti).	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Käyttäjän kommentit cfDNA:n erottamisen yhteydessä (vapaa teksti).	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Käyttäjän kommentit kirjaston valmistelun yhteydessä (vapaa teksti).	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Käyttäjän kommentit kvantifioinnin yhteydessä (vapaa teksti).	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Library Reagent Report (Kirjaston reagenssiraportti)

Järjestelmä luo kirjaston reagenssiraportin, kun erä epäonnistuu tai mitätöidään tai kun kirjasto tai kvantifiointi on suoritettu onnistuneesti.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Prosessin nimi muodossa PROSESSI:aliprosessi. Arvovaihtoehdot: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ERISTÄMINEN) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EROTTAMINEN) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (KIRJASTO) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANTIFIINTI) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (POOLAUS) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	teksti	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Reagenssin nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot (erä)	Reagenssin viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Vanhenemispäivämäärä valmistajan määrittämässä muodossa.	teksti	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Operaattorin käyttäjänimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Reagenssin käynnistysaikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	

Library Labware Report (Kirjaston labware-raportti)

Järjestelmä luo kirjaston labware-raportin, kun erä epäonnistuu tai mitätöidään tai kun kirjasto tai kvantifiointi on suoritettu onnistuneesti.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Labware-nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ barcode	Labware-viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Labwaren käynnistysaikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	

Library Quant Report (Kirjaston kvantifiointiraportti)

Järjestelmä luo kirjaston kvantifiointiraportin, kun kvantifiointi on suoritettu onnistuneesti.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Numeerinen tunnus.	pitkä	
instrument	Kvantifiointilaitteen nimi (vapaa teksti).	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	Korrelaatiokerroin.	float	
standard_intercept	Leikkauspiste.	float	
standard_slope	Kaarevuus.	float	
median_ccn_pg_ul	Näytteiden pitoisuuden mediaani.	float	
qc_status	Kvantifioinnin laadunvalvonnan tila.	enum	pass fail
qc_reason	Hylkäyksen syyn (jos on) kuvaus.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Kvantifioinnin käynnistysaikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	

Library Process Log (Kirjaston prosessiloki)

Järjestelmä luo kirjaston prosessilokin jokaisen eräprosessin aloituksen, lopetuksen tai epäonnistumisen yhteydessä, erän epäonnistumisen tai mitätöinnin yhteydessä ja analyysin päätyttyä (luodaan poolikohtaisesti).

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
process	Eräprosessin nimi muodossa PROSESSI:aliprosessi. Arvovaihtoehdot: ISOLATION (ERISTÄMINEN) – batch_ validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EROTTAMINEN) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (KIRJASTO) – setup, chemistry, data_ transact, complete. QUANT (KVANTIFIointi) – setup, build_ standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (POOLAUS) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	teksti	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Operaattorin nimikirjaimet.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Laitteen nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Eräprosessin alkamispäivämäärä ja -aika.	ISO 8601 -aikaleima	
finished	Eräprosessin päättymisen tai epäonnistumisen päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima	
status	Nykyinen erä.	enum	completed failed started aborted

Pool Report (Pooliraportti)

Järjestelmä luo pooliraportin, kun kirjasto on suoritettu onnistuneesti tai kun erä epäonnistuu tai se mitätöidään, jos tapahtuma ajoittuu ajankohtaan, jolloin poolaus on aloitettu.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Näytteeseen liitetty poolin viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Näytteeseen liitetty poolin tyyppi.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Poolausmäärä (µl).	float	
pooling_comments	Käyttäjän kommentit poolauksen yhteydessä (vapaa teksti).	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Pool Invalidation Report (Poolin mitätöintiraportti)

Järjestelmä luo poolin mitätöintiraportin, kun pooli mitätöidään.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Mitätöidyn poolin viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Käyttäjän antama poolin mitätöinnin syy.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Poolin mitätöineen operaattorin nimikirjaimet.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Poolin mitätöinnin päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima	

Sequencing Report (Sekvensointiraportti)

Järjestelmä luo sekvensointiajolle sekvensointiraportin, kun sekvensointi on valmis tai se aikakatkaistaan.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sekvensointiajohon yhdistetty poolin viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekvensointilaitteen sarjanumero.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Sekvensointiajohon yhdistetty virtauskyvetti.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Ohjelmistosovellus tai -versio, jota sekvensointilaite käyttää tietojen luontiin.	teksti	
run_folder	Sekvensointiajon kansion nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Sekvensointiajon tila.	enum	completed (valmis) timed out (aikakatkaistu) failed (epäonnistunut)
qc_status	Sekvensointiajon laadunvalvonnan tila.	enum	pass (hyväksytty) fail (hylätty) error (virhe)
qc_reason	Laadunvalvonnan hylkäysten syyt puolipisteillä erotettuina arvoina.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Klusteritiheys (virtauskyvettien mediaani kaikissa laatoissa).	float	
pct_q30	Arvon Q30 ylittävien emästen prosenttiosuus.	float	
pct_pf	Suodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus.	float	
phasing	Phasing.	float	
prephasing	Prephasing.	float	
predicted_aligned_reads	Ennakoidut kohdistetut readit.	pitkä	

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
started	Sekvensoinnin aloitukseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	
completed	Sekvensoinnin valmistumiseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	

Analysis Failure Report (Analysoinnin virheraportti)

Järjestelmä luo analysoinnin virheraportin, kun enimmäismäärä analysointirytyksiä epäonnistuu sekvensointiajossa.

Sarake	Kuvaus	Tyyppi	Regex
batch_name	Erän nimi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty poolin viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty virtauskyvetin viivakoodi.	teksti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty sekvensointiajon kansio.	teksti	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty sekvensointiajon tila.	teksti	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Analysoinnin aloitukseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	
timefinished	Analysoinnin epäonnistumiseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima	

Vianmääritys

Johdanto

VeriSeq NIPT Solution v2 -vianmääritysohjeet muodostuvat seuraavista:

- VeriSeq NIPT Assay Software ja järjestelmän ilmoitukset
- suositellut toimenpiteet järjestelmän ongelmien ilmetessä
- esiasennettujen testitietojen käyttöohjeet ennalta ehkäisevien analyysien ja vika-analyysien suorittamista varten

Assay Softwaren ilmoitukset

Tässä osassa kuvataan VeriSeq NIPT Assay Softwaren ilmoitukset.

Edistymisilmoitukset

Edistymisilmoitukset ilmaisevat analysoinnin normaalin etenemisen. Nämä ilmoitukset kirjataan lokiin Activities (Toiminnot) -merkintöinä, eivätkä ne edellytä käyttäjän toimia.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Batch initiation (Erän käynnistys)	Kirjaston valmistelu	Käyttäjä on luonut uuden erän.	Toiminto	Kyllä	Ei sovellu.
Batch Library Complete (Erän kirjasto valmis)	Kirjaston valmistelu	Nykyisen erän kirjasto on valmis.	Toiminto	Ei	Ei sovellu.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Pool Complete (Pooli valmis)	Kirjaston valmistelu	Pooli on luotu erästä.	Toiminto	Ei	Ei sovellu.
Sequencing Started (Sekvensoinnin aloitus)	Sekvensointi	Järjestelmä havaitsi uuden sekvensointitietojen kansion.	Toiminto	Ei	Ei sovellu.
Sequencing QC passed (Sekvensoinnin laadunvalvonta läpäisty)	Sekvensointi	Sekvensointiajo on valmistunut, ja sekvensointi läpäisi laadunvalvonnan.	Toiminto	Ei	Ei sovellu.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekvensointiajo määritetty poolille)	Sekvensointi	Sekvensointiajo on onnistuneesti määritetty tunnetulle poolille.	Toiminto	Ei	Ei sovellu.
Analysis Started (Analysointi aloitettu)	Analyysi	Tietyn sekvensointiajon analysointi on aloitettu.	Toiminto	Kyllä	Ei sovellu.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analysointi valmis, NIPT-raportti luotu)	Analyysin jälkeen	Analysointi on päätynyt, ja raportit on luotu.	Toiminto	Kyllä	Ei sovellu.

Mitätöinti-ilmoitukset

Mitätöinti-ilmoitukset ilmoittavat järjestelmän tapahtumista, jotka tapahtuvat sen vuoksi, että käyttäjä mitätöi erän tai poolin Workflow Managerissa. Nämä ilmoitukset kirjataan lokiin, eivätkä ne edellytä käyttäjän toimia.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Batch Invalidation (Erän mitätöinti)	Kirjaston valmistelu	Käyttäjä mitätöi erän.	Ilmoitus	Kyllä	Ei sovellu.
Pool Invalidation – Repool (Poolin mitätöinti – uusi poolaus)	Kirjaston valmistelu	Käyttäjä mitätöi erän ensimmäisen mahdollisen (tietynäyttyypin) poolin.	Ilmoitus	Kyllä	Ei sovellu.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Poolin mitätöinti – käytä toista alikvoottia)	Kirjaston valmistelu	Käyttäjä mitätöi erän ensimmäisen mahdollisen (tietynäyttyypin) poolin.	Ilmoitus	Kyllä	Ei sovellu.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekvensointi valmis, pooli mitätöitiin)	Sekvensointi	Sekvensointiajo valmistui, mutta käyttäjä mitätöi poolin.	Ilmoitus	Kyllä	Ei sovellu.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Sekvensointi läpäisi laadunvalvonnan – kaikki näytteet epäkelvoja)	Sekvensoinnin laadunvalvonta	Sekvensointiajon laadunvalvontatarkistus suoritettiin, mutta kaikki näytteet ovat epäkelvoja.	Ilmoitus	Kyllä	Ei sovellu.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyysi valmis, pooli mitätöitiin)	Analyysin jälkeen	Analyysi suoritettiin, mutta käyttäjä mitätöi poolin.	Ilmoitus	Kyllä	Ei sovellu.

Peruutettavissa olevien virheiden ilmoitukset

Peruutettavissa olevat virheet ovat tiloja, joista VeriSeq NIPT Assay Software voi palautua, kunhan käyttäjä noudattaa suositeltuja toimenpiteitä. Jos ongelma jatkuu, ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpiteet
Missing Instrument Path (Puuttuva laitepolku)	Sekvensointi	Järjestelmä ei voi paikantaa ulkoista sekvensointikansiota tai muodostaa siihen yhteyttä.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97 Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Levytila ei riitä sekvensointiin)	Sekvensointi	Järjestelmä havaitsi uuden sekvensointitietojen kansion, mutta arvioi, että sen tila ei riitä sekvensointitiedoille.	Hälytys	Kyllä	<ol style="list-style-type: none"> Tarkista käytettävissä oleva levytila. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suositeltu toimenpide
Sequencing Run Invalid Folder (Virheellinen sekvensointiajon kansio)	Sekvensointi	Virheellisiä merkkejä sekvensointiajon kansiossa.	Varoitus	Kyllä	Sekvensointiajon kansio on nimetty väärin. Nimeä ajo oikein.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekvensointi alkoi, mutta poolin viivakooditiedosto puuttuu)	Sekvensointi	Ohjelmisto ei havainnut poolin viivakoodin sisältävää tiedostoa 30 minuuttia sekvensoinnin alkamisen jälkeen.	Varoitus	Kyllä	Mahdollinen laitteen tai NAS-järjestelmän virhe. Tarkista laitteen asetukset ja verkkoyhteys. Järjestelmä jatkaa poolin viivakooditiedoston etsimistä, kunnes sekvensointi päättyy.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Sekvensointiajon valmistumista ei voi vahvistaa)	Sekvensointi	Ohjelmisto ei lukenut ajon valmistumisen tilatiedostoa sekvensointikansiosta.	Varoitus	Kyllä	Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Missing Sample Attributes (Puuttuvia näytemääritteitä)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei löytänyt joidenkin näytteiden näytetyypin, sukupuolikromosomi-raportoinnin tai seulontatutkimustyyppin määritteitä.	Ilmoitus	Kyllä	Määritetylle näytteelle ei ole määritetty yhtä tai useaa määritettä. Määritä puuttuvat näytemääritteet Workflow Managerissa tai mitätöi näyte, jotta ohjelmisto voi jatkaa.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpiteet
Sample Sheet Generation failed (Näytetiedoston luonti epäonnistui)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei voinut luoda näytetiedostoa.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Tarkista käytettävissä oleva levytila. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Jos levytilaa on vähissä, vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpiteet
Unable to check disk space (Levytilaa ei voitu tarkistaa)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei voinut tarkistaa levytilaa.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97 -kohdan Toimenpiteen tunnus 2 sivulla 97. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Insufficient Disk Space for Analysis (Levytilaa ei riitä analysointiin)	Ennen analyysia	Ohjelmisto havaitsi, että levytilaa ei riitä uuden analysointiajan aloittamiseen.	Hälytys	Kyllä	Vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97 -kohdan Toimenpiteen tunnus 3 sivulla 98 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Analysointijaksoa ei voitu käynnistää)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei voinut aloittaa määritetyn sekvensointi-kansion analysointiajaoa.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suositeltu toimenpide
Sequencing folder Read/Write permission failed (Sekvensointi-kansion luku-/kirjoitusoikeus epäonnistui)	Ennen analyysia	Ohjelmistotesti, joka tarkistaa sekvensointiajokansion luku-/kirjoitusoikeuden, epäonnistui.	Varoitus	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Analysis Failed - Retry (Analysointi epäonnistui – yritä uudelleen)	Analyysi	Analysointi epäonnistui. Yritetään uudelleen.	Ilmoitus	Kyllä	Ei mikään
Results Already Reported (Tulokset on jo raportoitu)	Järjestelmä	Ohjelmisto havaitsi, että NIPT-raportti on jo luotu nykyiselle poolityypille.	Toiminto	Kyllä	Ei mikään

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suositeltu toimenpide
Unable to deliver email notifications (Sähköposti-ilmoitusten lähettäminen ei onnistu)	Järjestelmä	Järjestelmä ei voi lähettää sähköposti-ilmoituksia.	Varoitus	Ei sovelleta.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Tarkista, että järjestelmälle määritetyt sähköpostiasetukset on määritetty oikein. Katso Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen sivulla 35. 2. Lähetä testisähköpostiviesti. Katso Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen sivulla 35. 3. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Time Skew Detected (Ajan erotus havaittu)	Kirjaston valmistelu	Ohjelmisto havaitsi yli yhden minuutin pituisen ajan erotuksen Workflow Managerin aikaleiman ja palvelimen paikallisen ajan välillä.	Varoitus	Ei	<ol style="list-style-type: none"> 1. Tarkista Workflow Manager -koneen paikallinen aika. 2. Tarkista paikallispalvelimen paikallinen aika, joka näkyy verkkokäyttöliittymässä (Server Status (Palvelimen tila) -välilehdessä).

Peruuttamattomien virheiden ilmoitukset

Peruuttamattomat virheet ovat lopullisia tiloja, joissa millään toimenpiteellä ei voida palauttaa analysoinnin suoritusta.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpiteet
Batch Failure (Erän epäonnistuminen)	Kirjaston valmistelu	Laadunvalvonta hylkäsi erän.	Ilmoitus	Kyllä	Aloita kirjaston valmistelu uudelleen.
Report Generating Failure (Raportin luonnin virhe)	Raportointi	Järjestelmä ei voinut luoda raporttia.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Tarkista käytettävissä oleva levytila. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Jos levytila on vähissä, vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Failed to Parse Run Parameters file (Ajon parametritiedoston jäsenys epäonnistui)	Sekvensointi	Järjestelmä ei voinut avata/jäsentää RunParameters.xml-tiedostoa.	Varoitus	Kyllä	RunParameters.xml-tiedosto on vioittunut. Tarkista laiteasetukset ja sekvensoi pooli uudelleen.
Unrecognized Run Parameters (Tunnistamattomat ajon parametrit)	Sekvensointi	Ohjelmiston lukemat ajon parametrit eivät ole yhteensopivia.	Varoitus	Kyllä	Ohjelmisto ei voinut muodostaa sekvensointiajon parametreja laitteen määrittelytiedostosta. Tarkista laiteasetukset ja sekvensoi pooli uudelleen.
Invalid Run Parameters (Virheelliset ajon parametrit)	Sekvensointi	Ohjelmiston lukemat pakolliset ajon parametrit eivät ole yhteensopivia.	Varoitus	Kyllä	Ohjelmiston yhteensopivuustarkistus epäonnistui. Tarkista laiteasetukset ja sekvensoi pooli uudelleen.
No Pool Barcode found (Poolin viivakoodia ei löydy)	Sekvensointi	Ohjelmisto ei voinut yhdistää sekvensointiajon virtauskyvettä tunnettuun poolin viivakoodiin.	Varoitus	Kyllä	Mahdollisesti virheellinen poolin viivakoodimäärittely. Sekvensoi pooli uudelleen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekvensointi valmistui, mutta poolin viivakooditiedosto puuttuu)	Sekvensointi	Sekvensointiajo valmistui, mutta poolin viivakoodin sisältävää tiedostoa ei löytynyt.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen virhe. Pyydä apua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Unable to read Pool Barcode File (Poolin viivakooditiedostoa ei voitu lukea)	Sekvensointi	Poolin viivakoodin sisältävä tiedosto on vioittunut.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen tai verkon virhe. Pyydä apua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Pool Barcode File Mismatch (Poolin viivakooditiedoston ristiriita)	Sekvensointi	Havaittu poolin viivakooditiedosto ei viittaa sekvensointiajoon liitettyyn virtauskyvetin tunnuksen vaan johonkin toiseen virtauskyvetin tunnukseen.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen virhe. Pyydä apua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Sequencing Timed Out (Sekvensointi aikakatkaistiin)	Sekvensointi	Sekvensointiajo ei ole valmistunut sallitussa enimmäisajassa.	Varoitus	Kyllä	Tarkista sekvensointilaite ja verkkoyhteys. Sekvensoi pooli uudelleen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suositeltu toimenpide
Sequencing QC files generation failed (Sekvensoinnin laadunvalvonnan tiedostojen luonti epäonnistui)	Sekvensoinnin laadunvalvonta	Sekvensointiajo valmistui, mutta laadunvalvonnan InterOp-tiedostot ovat vioittuneet.	Hälytys	Kyllä	Tarkista sekvensointilaite ja verkkoyhteys. Sekvensoi pooli uudelleen.
Sequencing QC failed (Sekvensoinnin laadunvalvonta hylätty)	Sekvensoinnin laadunvalvonta	Sekvensointiajo valmistui, mutta laadunvalvonta hylkäsi sekvensoinnin.	Ilmoitus	Kyllä	Sekvensoi pooli uudelleen.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analysointi epäonnistui enimmäismäärässä yrityksiä)	Analyysi	Kaikki analysointiyhtyritykset epäonnistuivat. Ei enää yritetä uudelleen.	Varoitus	Kyllä	Sekvensoi toinen pooli uudelleen.
Analysis Post-Processing Failed (Analysoinnin jälkikäsitteily epäonnistui)	Analyysin jälkeen	Ohjelmisto ei voinut jälkikäsitellä analysoinnin tuloksia.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Hälytystaso	Sähköposti	Suositeltu toimenpide
Analysis Upload Failed (Analyysin lataus epäonnistui)	Analyysin jälkeen	Ohjelmisto ei voinut ladata analysoinnin tuloksia tietokantaan.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none">Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys. Katso Suositeltujen toimenpiteiden vaiheet sivulla 97.Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet

Toimenpiteen tunnus	Suosittelu toimenpide	Vaiheet
1	Tarkista verkkoyhteys	<p>Varmista, että NAS-etätallennusjärjestelmä ja paikallinen kone ovat samassa verkossa.</p> <ol style="list-style-type: none">Kirjoita Windowsin komentoriville (cmd) seuraava komento: ping <palvelimen IP-osoite> Jos käytössä on NAS, tarkista myös NAS-yhteys.Varmista, ettei kadonneita paketteja ole. Jos kadonneita paketteja on, ota yhteyttä IT-järjestelmänvalvojaan.Testaa yhteys seuraavasti:<ol style="list-style-type: none">Kirjaudu paikallispalvelimen verkkokäyttöliittymään.Valitse koontinäytön valikosta Folder (Kansio).Valitse Test (Testaa) ja katso, onnistuuko testi. Jos testi epäonnistuu, katso Jaetun verkkoaseman muokkaaminen sivulla 32 ja varmista, että kaikki asetukset on määritetty oikein.
2	Tarkista käytettävissä oleva levytila	<p>Tarkista, että Windows-kone on yhdistetty paikallispalvelimen Input (Syöte) -kansioon. Lisätietoja on kohdassa Palvelinasemien yhdistäminen sivulla 43.</p> <p>Napsauta hiiren kakkospainikkeella asemaa, joka on yhdistetty Input (Syöte) -kansioon. Valitse Properties (Ominaisuudet) ja katso käytettävissä olevan levytilan tiedot.</p>

Toimenpiteen tunnus	Suosittelu toimenpide	Vaiheet
3	Vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot	<p>Ilumina suosittelee säännöllistä tietojen varmuuskopiointia ja/tai sekvensointitietojen tallentamista palvelimeen. Lisätietoja on kohdassa Jaetun verkkoaseman hallinta sivulla 31.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Paikallispalvelimessa paikallisina sijaitsevat tiedot:<ol style="list-style-type: none">Tarkista, että Windows-kone on yhdistetty paikallispalvelimen Input (Syöte) -kansioon. Lisätietoja on kohdassa Palvelinasemien yhdistäminen sivulla 43.a. Siirry Input (Syöte) -kansioon napsauttamalla sitä hiiren kakkospainikkeella ja antamalla tunnistetietosi.b. Sekvensointiajojen tiedot sijaitsevat sekvensointiajojen nimiä vastaavissa kansioissa.c. Poista tai varmuuskopioi prosessoidut sekvensointikansiot.2. NAS-etäjärjestelmässä sijaitsevat tiedot:<p>Varmista, että NAS-etätallennusjärjestelmä ja paikallinen kone ovat samassa verkossa.</p><p>Hanki etäaseman kansioon käyttöoikeus. Tähän tarvitaan käyttöoikeudet IT-järjestelmänvalvojalta.</p><ol style="list-style-type: none">a. Sekvensointiajojen tiedot sijaitsevat sekvensointiajojen nimiä vastaavissa kansioissa.b. Poista tai varmuuskopioi prosessoidut sekvensointikansiot.

Järjestelmäongelmat

Ongelma	Suosittelut toimenpiteet
Ohjelmisto ei käynnisty.	Jos VeriSeq NIPT Assay Softwaren käynnistyksen yhteydessä havaitaan virheitä, kirjautumisenäytön sijasta näkyviin tulee yhteenveto virheistä. Raportoi ilmoitetuista virheistä ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Tietokannan palautus vaaditaan.	Jos tietokannan varmuuskopion palautus vaaditaan, ota yhteyttä Illuminan kenttähuoltoinsinööriin.
Järjestelmän tietomuutos havaittiin.	Jos järjestelmässä havaitaan tietomuutos, VeriSeq NIPT Assay Software ei enää käsittele järjestelmän muista komponenteista saapuvaa liikennettä. Järjestelmänvalvoja voi palauttaa järjestelmän normaalin toiminnan sen jälkeen, kun järjestelmä on siirtynyt tietomuutoksen tunnistuksen tilaan.
RAID-ohjaimen hälytys aktivoituu.	Järjestelmänvalvoja voi hiljentää RAID-ohjaimen hälytyksen valitsemalla VeriSeq NIPT Assay Softwaren kohtienäytön Server Status (Palvelimen tila) -näytössä Server alarm (Palvelimen hälytys) -painikkeen. Jos painat tätä painiketta, pyydä lisäapua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Tietojen käsittelyn testit

Paikallispalvelimen esiasennettujen tietojoukkojen avulla voidaan testata palvelimen ja analysointimoduulin toimintaa.

Palvelimen testaaminen

Tämä testi simuloi sekvensointiajoa analysoinnin tulosten luonnin simuloinnin aikana käynnistämättä analysointijaksoa. Tällä testillä voit varmistaa, että paikallispalvelin toimii oikein ja että raportit ja sähköposti-ilmoitukset luodaan. Kesto: noin 3–4 minuuttia.

Toimenpide

1. Avaa yhdistetty Input (Syöte) -kansio ja avaa sitten TestingData (Testaustiedot) -kansio.
2. Kopioi jokin TestingData (Testaustiedot) -kansion kansioista:
 - NextSeq-tiedot: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - NextSeqDx-tiedot: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Nimeä kansion kopio lisäämällä loppuliite _XXX. _XXX edustaa testiajon järjestyslukua. Jos kansiossa esimerkiksi jo on kansio, jolla on loppuliite _002, lisää uuden kansioskopion loppuliitteeksi _003.
4. Siirrä uudelleen nimetty kansio Input (Syöte) -kansioon.

5. Odota ajon valmistumista 3–5 minuuttia. Varmista, että seuraavat sähköposti-ilmoitukset on vastaanotettu:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekvensointiajon analysointi aloitettu)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Sekvensointiajon NIPT-raportti luotu)
6. Yhdistä raportteihin kansiolle määritetty sekvensoinnin nimi.
7. Avaa Output (Tuotos) -kansion TestData_NS_CopyWorkflow- tai TestData_NDx_CopyWorkflow -kansio ja etsi jokin seuraavista raporteista:
 - NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.Odotettu tiedostokoko on noin 7,1 kt.
8. Siirrä testisekvensointiajo takaisin TestingData (Testaustiedot) -kansioon. Tämä toimintatapa helpottaa sekvensointitestin suorituskertojen seurantaa.

HUOMAUTUS Voit poistaa testitiedostojen vanhoja kopioita vapauttaaksesi tallennustilaa.

Täysien analyysitietojen testiajo

Tämä testi suorittaa täyden analysointiajon. Suorita tämä testi, jos palvelin ei voi käsitellä/analysoida tietoja ja tapahtuu aikakatkaisu. Kesto: noin 4–5 tuntia.

Toimenpide

1. Avaa yhdistetty syötekansio ja avaa TestingData (Testaustiedot) -kansio.
2. Nimeä seuraava kansio uudelleen lisäämällä loppuliite _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Loppuliite muodostaa jokaiselle sekvensointiajolle yksilöllisen nimen. Jos ajon nimessä on jo loppuliite, nimeä kansio määrittämällä liitteen numeeriseksi arvoksi yhtä numeroa suurempi numero.
3. Siirrä uudelleen nimetty kansio Input (Syöte) -kansioon.
4. Odota noin 4–5 tuntia, kunnes analysointi on valmis. Varmista, että seuraavat sähköposti-ilmoitukset on vastaanotettu:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekvensointiajon analysointi aloitettu)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Sekvensointiajon NIPT-raportti luotu)
5. Yhdistä raportteihin kansiolle määritetty sekvensoinnin nimi.

6. Avaa tuotoskansio TestData_NDx_FullRun-kansio ja etsi seuraava raportti: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Odotettu tiedostokoko on noin 7,1 kt.
7. Siirrä testisekvensointiajo takaisin TestingData (Testaustiedot) -kansioon.

Resurssit ja viitteet

Seuraavat dokumentaatiot ovat ladattavissa Illuminan verkkosivustosta.

Resurssi	Kuvaus
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (VeriSeq NIPT Solution v2 -pakkausseloste) (asiakirjanro 1000000078751)</i>	Kuvailee tuotteen ja sen aiotun käyttötarkoituksen sekä sisältää käyttöohjeet ja vianmäärittystoimenpiteet.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual - käyttöopas, Hamiltonin asiakirjatunnus 624668</i>	Sisältää automatisoituun nesteiden käsittelyyn tarkoitettun Hamilton Microlab STAR -laitteen käyttö- ja huolto-ohjeet ja tekniset tiedot.

Dokumentaatio, ohjelmistolataukset, verkkokoulutus ja usein kysytyt kysymykset ovat käytettävissä VeriSeq NIPT Solution v2 -laitteen [tukisivuilla](#) Illuminan verkkosivustossa.

Lyhenteet

Lyhenne	Määritelmä
BCL	Emäksen tunnistamistiedosto (Base Call File)
CE-IVD	<i>In vitro</i> -diagnostiikkatuotteen CE-merkintä
cfDNA	Soluvapaa DNA (Cell-Free DNA)
DNA	Deoksiribonukleiinihappo
DNS	Toimialueen nimijärjestelmä (Domain Name System)
FASTQ	Tekstitiedostomuoto sekvensointilaitteiden tuotoksen tallentamista varten
FF	Sikiöfraktio (Fetal Fraction)
FIFO	Periaate, jonka mukaan ensimmäinen käsitellään ensimmäiseksi (First In, First Out)
iFACT	Sikiön aneuploidian määrittämisen luotettavuustesti (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	Internet-protokolla (Internet Protocol)
LIMS	Laboratorion tiedonhallintajärjestelmä (Laboratory Information Management System)
LLR	Todennäköisyysuhde (LLR, Log-Likelihood Ratio)

Lyhenne	Määritelmä
MAC	Tietovälineen käyttöoikeuksien hallinta (Media Access Control)
NAS	Verkkoon liitetty tallennusjärjestelmä (Network Attached Storage)
NES	Ei-poissuljetut paikat (Non Excluded Sites)
NGS	Uuden sukupolven sekvensointi (Next Generation Sequencing)
NIPT	Non-invasiivinen prenataalitutkimus (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Kontrolli ilman mallia (No Template Control)
NTP	Verkon aikaprotokolla (Network Time Protocol)
PF	Suodattimen läpäisy (Passing Filter)
Laadunvalvonta	Laadunvalvonta (Quality Control)
Regex	Säännöllinen lauseke (Regular Expression). Merkkien sarja, jonka perusteella vastaavuusalgoritmit voivat validoida tietoja.
SCA	Sukupuolikromosomien aneuploidia (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Käyttöturvallisuustiedotteet (Safety Data Sheets)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1 -tiivistefunktio
SSL	Secure Sockets Layer -salausprotokolla

Tekninen tuki

Teknisissä kysymyksissä voit ottaa yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Verkkosivusto: www.illumina.com

Sähköposti: techsupport@illumina.com

Käyttöturvallisuustiedotteet (KTT) – saatavilla Illuminan verkkosivustolta osoitteesta support.illumina.com/sds.html.

Tuotedokumentaatio – ladattavissa osoitteesta support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 Yhdysvallat
+1 800 809 4566
+1 858 202 4566 (Pohjois-Amerikan
ulkopuolella)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Rahoittaja Australiassa

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

IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN.

© 2023 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

illumina®