

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Ghid software

PROPRIETATEA ILLUMINA

Nr. document 1000000067940 v08 RON

Iunie 2023

PENTRU DIAGNOSTIC IN VITRO.

Utilizarea acestui produs este acoperită de brevetele deținute de Illumina, Inc. și licențiate către aceasta. Plata pentru acest produs asigură drepturi limitate, netransferabile, de utilizare a acestui produs în conformitate cu utilizarea preconizată, conform documentației și tuturor clauzelor și dispozițiilor conexe. O listă reprezentativă, neexhaustivă, cu aceste brevete, este prezentată pe www.illumina.com/patents. Niciun drept cuprins în orice alt brevet sau pentru orice altă utilizare nu este transferat explicit, implicit sau prin interdicție.

Prezentul document și conținutul său constituie proprietatea Illumina, Inc. și a afiliaților săi (Illumina), fiind destinate exclusiv utilizării contractuale de către client, în legătură cu folosirea produsului sau produselor descrise în prezentul document, utilizarea lor în orice alt scop fiind interzisă. Se interzic utilizarea sau distribuirea prezentului document și a conținutului său în orice alt scop, precum și/sau comunicarea, dezvăluirea sau reproducerea acestuia fără acordul prealabil al Illumina. Illumina nu transferă prin prezentul document nicio licență brevetată de Illumina, nicio marcă comercială, niciun drept de autor sau alte drepturi civile și niciun alt drept al vreunui terț.

Este obligatorie respectarea cu strictețe și explicită a instrucțiunilor cuprinse în prezentul document de către personalul calificat și corespunzător instruit, pentru a asigura utilizarea corespunzătoare și în siguranță a produsului sau a produselor descrise aici. Sunt obligatorii citirea integrală și înțelegerea deplină a conținutului prezentului document înainte de utilizarea produsului(lor) respective.

NECITIREA INTEGRALĂ ȘI NEÎNȚELEGEREA DEPLINĂ A TUTUROR INSTRUCȚIUNILOR DIN PREZENTUL DOCUMENT POT DUCE LA DEFECTAREA PRODUSULUI(LOR), VĂTĂMAREA PERSOANELOR, INCLUSIV A UTILIZATORILOR ȘI A ALTORA, DETERIORAREA ALTOR BUNURI, DUCÂND, TOTODATĂ, LA ANULAREA ORICĂREI GARANȚII APLICABILE PRODUSULUI(LOR).

ILLUMINA ÎȘI DECLINĂ RĂSPUNDEREA PENTRU ORICE EVENIMENT REZULTAT DIN UTILIZAREA INADECVATĂ A PRODUSULUI(LOR) DESCRIS(E) ÎN PREZENTUL DOCUMENT (INCLUSIV A PIESELOR ACESTORA SAU A SOFTWARE-ULUI AFERENT).

© 2023 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

Toate mărcile comerciale sunt proprietatea Illumina, Inc. sau a titularilor lor respectivi. Pentru informații specifice privind mărcile comerciale, consultați www.illumina.com/company/legal.html.

Istoricul reviziilor

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 1000000067940 v08	Iunie 2023	Eliminare, descrierile fișelor de specimen pentru loturi hibride de aliniat prin funcția software.
Nr. document 1000000067940 v07	Februarie 2023	<p>Modificare pentru ameliorarea securității, opțiuni de configurare a serverului. Modificarea parolei de automatizare pentru ML-STAR impune o vizită pe teren a personalului de service Illumina.</p> <p>Clarificare, îndrumări de adăugare de informații despre coduri de bare pentru introducerea fișelor de specimen și pentru încărcarea fișelor de specimen pentru loturi hibride.</p> <p>Actualizare, îndrumări de creare a unui nume de utilizator.</p> <p>Eliminare, referință la câmpul Network Password (parolă rețea) din instrucțiunile de configurare a serverului.</p> <p>Actualizare, exemplu pentru anomalie prin deleție sau duplicație parțială.</p> <p>Adăugare, regulă de ordonare pentru câmpul anomaly_description (descriere anomalie).</p> <p>Pentru anomalii ale aceluiași cromozom, aneuploidiile cromozomiale sunt afișate înaintea delețiilor și duplicațiilor parțiale.</p> <p>Adăugare coloane Tip și Regex în rapoartele de rezultate, notificări și proces.</p> <p>Actualizare în scop de clarificare în întregul document, formulări.</p>

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 1000000067940 v06	August 2021	Actualizare, adresa Reprezentantului autorizat în Comunitatea Europeană.
Nr. document 1000000067940 v05	Septembrie 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Adăugire, instrucțiuni privind noile funcții Backup Encryption (Criptare copii de siguranță) și Network Passwords (Parole de rețea). • Actualizare cu instrucțiuni mai detaliate, secțiunea Descărcarea și instalarea unui certificat. • Adăugire, pasul Network Password (parolă de rețea) și memento de generare de certificat în secțiunea Server configuration (configurare server) a Workflow Manager. • Actualizare, secțiunea Maparea directoarelor de server, pentru a indica permisiunile de utilizator exclusive pentru administratori, și compatibilitatea cu versiunea SMB. • Adăugire referință la Criptarea copiilor de siguranță în secțiunea Arhivarea datelor pentru serverul local. • Adăugire, notă la introducerea despre interfața web cu utilizatorul a software-ului de analiză, indicând faptul că nu poate fi accesat de pe dispozitive mobile. • Adăugire, de note de clarificare despre scrierea cu majuscule a rezultatelor din Raportul NIPT. • Actualizare, prezentarea informațiilor despre opțiunile valorilor în scopul lizibilității, secțiunea Rapoarte de rezultate și notificări. • Actualizare, convenție de denumire pentru Workflow Manager, cu afișarea consecventă a numelui VeriSeq NIPT Workflow Manager.

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 1000000067940 v04	Februarie 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Actualizare de subiecte, Introducerea fișei de specimen și Încărcarea fișei de specimen, pentru clarificarea limitărilor funcționalității încărcării fișei de specimen. • Actualizare, adresa Sponsorului australian și a Illumina Netherlands.
Nr. document 1000000067940 v03	Octombrie 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Adăugire, secțiunea Considerații cu privire la mediu pentru serverul local VeriSeq v2. • Actualizare, prezentarea rezultatelor privind anomaliile cromozomilor sexual în Rapoartele de rezultate și notificări, Anexa B, pentru consecvență cu prezentarea din Raportul NIPT.
Nr. document 1000000067940 v02	Aprilie 2019	Adăugire de detalii la rapoartele NIPT și suplimentare, pentru consecvență cu materialele de instruire.
Nr. document 1000000067940 v01	Februarie 2019	Publicare, versiunea pentru client a Ghidului software VeriSeq NIPT Solution v2.
Nr. document 1000000067940 v00	Noiembrie 2018	Publicare inițială, exclusiv de uz intern

Cuprins

Istoricul reviziilor	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introducere	1
Arhitectura sistemului	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Introducere	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Fișa cu specimene de intrare	7
Invalidarea specimenului, lotului și grupului	10
Încărcarea fișei de specimen	11
Anularea specimenului	12
Serviciile VeriSeq NIPT	12
Lansarea serviciilor VeriSeq NIPT	12
Secvențiator de ultimă generație	16
Introducere	16
Grupul de secvențiere	16
Integrarea stocării datelor	16
Randamentul de analiză	17
Restricții privind traficul de rețea	17
VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software v2	19

Introducere	19
Componentele VeriSeq NIPT Assay Software	19
Sarcini VeriSeq NIPT Assay Software	21
Sistem de gestionare a secvențierii	23
Rutina de tratare a fluxului analitic	24
Interfața web cu utilizatorul	24
Acordul de licență pentru utilizatorul final	25
Configurarea interfeței web cu utilizatorul	25
Conectarea la interfața web cu utilizatorul	26
Tabloul de bord	27
Gestionare utilizatori	29
Gestionarea unei unități de rețea partajate	31
Configurarea setărilor pentru rețea și certificat	32
Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail	34
Configurarea criptării copiilor de siguranță	35
Configurarea parolelor de rețea	36
Deconectare	37
Analiza și raportarea	37
Demultiplexarea și generarea FASTQ	37
QC pentru secvențiere	38
Estimările fracției fetale	39
Statistici folosite în scorul final	39
QC pentru analiză	40
QC pentru speciemenlele NTC	40
Server local VeriSeq v2	40
Unitatea locală	41
Baza de date locală	41
Date arhivate	42
Mapare unități de server	42
Reporniți serverul.	43
Oprirea serverului	44
Redresare după oprire neprevăzută	44
Considerații cu privire la mediu	44
Valorile QC	46

Valorile și limitele QC de cuantificare	46
Valorile și limitele inferioare și superioare pentru QC	47
Rapoarte de sistem	49
Introducere	49
Fișiere de ieșire	49
Structura fișierului Reports (Rapoarte)	49
Rezumatul rapoartelor de sistem	51
Evenimente la generarea de rapoarte	53
Rapoarte privind rezultatele și notificările	56
Raportul NIPT	56
Raportul suplimentar	65
Raportul de invalidare a specimenului	70
Raportul de anulare a specimenului	71
Raportul de solicitare de retestare a grupului	71
Rapoartele de proces	71
Raport de inițiere a lotului	72
Raport de invalidare a lotului	72
Raport privind speciemenele din bibliotecă	73
Raportul privind reactivul bibliotecii	74
Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă	75
Raport privind cuantificarea bibliotecii	76
Jurnal de proces pentru bibliotecă	77
Raportul privind grupul	78
Raportul de invalidare a grupului	78
Raportul de secvențiere	79
Raport privind eșecul analizei	80
Depanare	81
Introducere	81
Notificările de la software-ul de analiză	81
Notificările de progres	81

Notificările de invalidare	83
Notificările privind erorile remediabile	84
Notificările privind erorile iremediabile	89
Proceduri de acțiune recomandate	93
Probleme de sistem	95
Teste de procesare a datelor	95
Testarea serverului	95
Rularea datelor de testare din analiza completă	96
Resurse și referințe	98
Acronime	98
Asistență tehnică	99

VeriSeq NIPT Solution v2

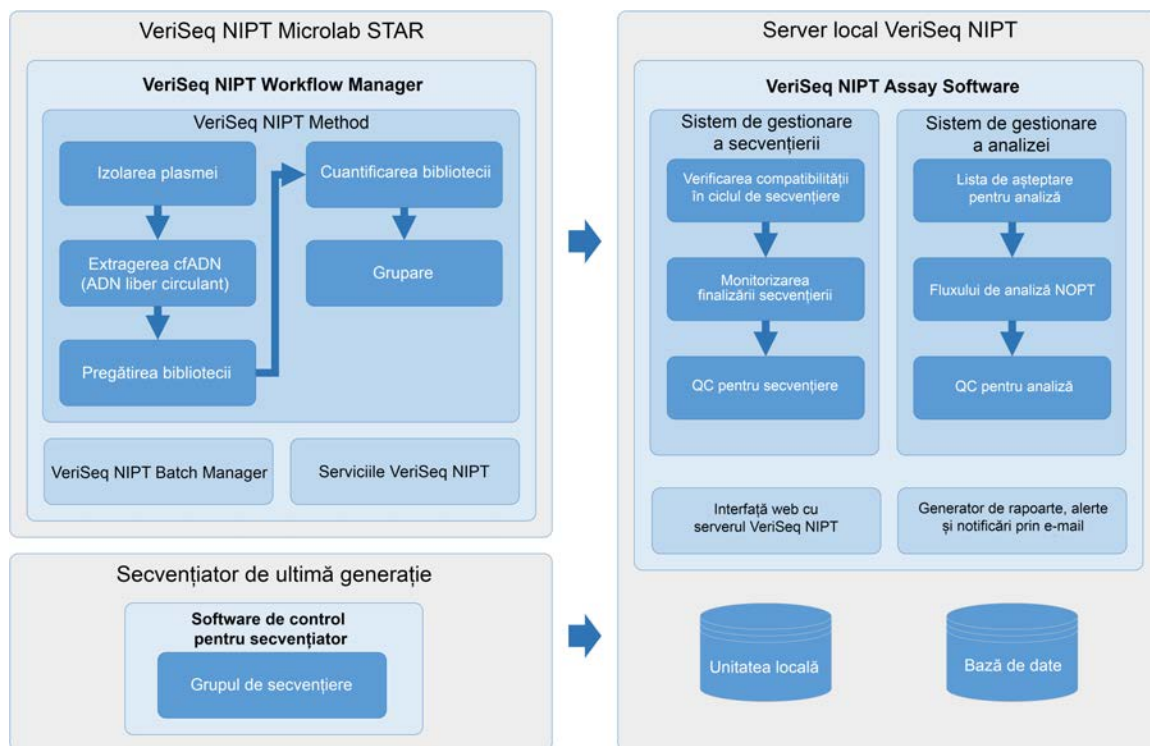
Introducere

VeriSeq NIPT Solution v2 este un test de diagnosticare *in vitro* destinat utilizării ca test de screening pe bază de secvențiere pentru detectarea aneuploidiilor în sânge integral periferic matern prelevat de la femei însărcinate aflate la cel puțin 10 săptămâni de sarcină. Testul oferă două opțiuni pentru tipurile de screening: de bază și genomic. Screeningul de bază furnizează informații privind starea aneuploidiei doar pentru cromozomii 21, 18, 13, X și Y. Screeningurile genomice furnizează duplicațiile și delețiile parțiale pentru toți autozomii și starea aneuploidiei pentru toți cromozomii. Ambele tipuri de screening oferă o opțiune de a solicita raportarea aneuploidiei cromozomului sexual (SCA). Indiferent de tipul de screening, acest produs nu trebuie utilizat ca bază unică de diagnosticare sau pentru alte decizii de gestionare a sarcinii.

Arhitectura de sistem pentru VeriSeq NIPT Solution v2 include următoarele componente:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – un instrument automat de gestionare a lichidelor care folosește Managerul flux de lucru pentru VeriSeq NIPT și Seturile de pregătire a speciemenelor VeriSeq NIPT pentru a pregăti și urmări speciemenele din bibliotecă. ML STAR pregătește speciemenele de analizat cu VeriSeq NIPT Assay Software v2 în conformitate cu Instrucțiunile de utilizare incluse în *Prospectul VeriSeq NIPT Solution v2 (nr. document 1000000078751)*.
- **Instrument de secvențiere de ultimă generație (NGS)** – un instrument de secvențiere genomică care asigură generarea și secvențierea grupului în instrument. Software-ul de control asigură pașii pentru configurarea unui ciclu de secvențiere și generează rezultatele secvențierii pentru toate speciemenele din grupul de bibliotecă cuantificat.
- **Serverul local VeriSeq v2** – un server care găzduiește VeriSeq NIPT Assay Software v2 și care stochează date pentru analiza datelor de secvențiere la ambele capete. VeriSeq NIPT Assay Software monitorizează și analizează continuu datele de secvențiere și generează rezultatele pentru specimen, rapoartele de proces și notificările.

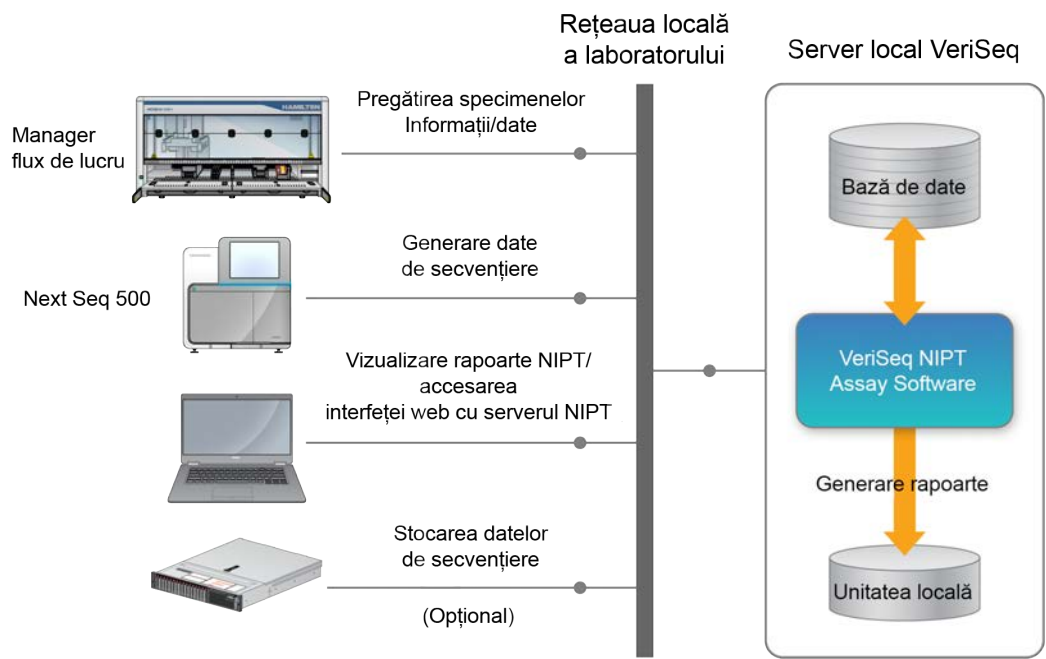
Figura 1 Componentele VeriSeq NIPT Solution v2



Arhitectura sistemului

Soluția VeriSeq NIPT v2 folosește rețeaua locală (LAN) pentru a conecta toate echipamentele sistemului folosind aceeași subrețea. Dacă se folosește LAN, se asigură o poziționare flexibilă a echipamentelor și un randament extensibil, prin conectarea unor instrumente suplimentare și/sau a stațiilor de lucru ML STAR. Ilustrația de mai jos include o prezentare generală a arhitecturii sistemului

Figura 2 Prezentare generală a soluției VeriSeq NIPT v2



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introducere

VeriSeq NIPT Workflow Manager este instalat pe ML STAR și furnizează o interfață grafică cu utilizatorul, simplă și intuitivă, care automatizează pregătirea probelor de sânge în conformitate cu VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager menține conexiunea de date cu serverul local VeriSeq v2 pentru procesarea datelor, pentru stocare, pentru urmărirea specimenelor și pentru aplicarea logicii fluxului de lucru.

VeriSeq NIPT Workflow Manager asigură accesul la trei module de software diferite, cunoscute și drept metode:

- VeriSeq NIPT Method
- VeriSeq NIPT Batch Manager
- Serviciile VeriSeq NIPT

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Metoda) dirijează procesarea automată a probelor cu ML STAR. Metoda îndeplinește următoarele etape de procesare:

- **Plasma Isolation** (Izolarea plasmă) – transferă 1 ml de plasmă izolată dintr-o eprubetă de recoltare a sângelui. Logica procesului creează un lot cu VeriSeq NIPT Assay Software. Fiecare lot conține date privind specimenul, inclusiv codul de bare de specimen, tipul de specimen, tipul de screening, poziția godeului și marcajul pentru raportarea sexului.
- **cfDNA Extraction** (Extragerea cfADN) – purifică cfADN din 900 µl de plasmă.
- **Library Preparation** (Pregătirea bibliotecii) – creează biblioteci din ADN-ul liber circulant purificat care sunt gata pentru secvențiere. Bibliotecile includ indecși unici pentru fiecare specimen din lot.
- **Library Quantification** (Cuantificarea bibliotecii) – determină concentrația cfADN cu vopsea fluorescentă de intercalare într-un format de microplacă cu 384 de godeuri. Placa include o curbă standard de ADN etichetată și duplicate ale fiecărui specimen din lot. Sistemul folosește citirile cu fluorescență brute din cititorul de microplăci și calculează concentrațiile specimenelor în funcție de curba standard.
- **Pooling and Normalization** (Gruparea și normalizarea) – combină bibliotecile în grupuri individuale pentru secvențiere. Sistemul folosește concentrațiile determinate anterior pentru a calcula volumele de transfer corespunzătoare pentru fiecare specimen din grupul pregătit pentru secvențiator.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager gestionează starea speci­menelor, loturilor și grupurilor prin intermediul interfeței cu utilizatorul. Sistemul permite urmărirea speci­menelor prin mai multe sisteme de gestionare a lichidelor și mai multe instrumente și prin fluxul de analiză. Pentru mai multe informații privind procedurile de procesare a speci­menelor, consultați *Prospectul VeriSeq NIPT Solution v2 (nr. document 1000000078751)*.

Puteți gestiona speci­menele din fluxul de lucru prin intermediul a trei categorii diferite, denumite obiecte: Aceste obiecte sunt descrise în tabelul de mai jos.

Obiect	Descriere
Sample (Specimen)	Rezultat al unei recoltări unice de 1 ml de plasmă dintr-o singură eprubetă de sânge. Speci­menele sunt asociate cu codul de bare de pe eprubeta de sânge (codul de bare al speci­menului) și cu lotul.
Batch (Lot)	Placă cu 24, 48 sau 96 de speci­mene procesate prin procesul de Extragere a ADN-ului liber circulant și Pregătire a bibliotecii.
Pool (Grup)	Volum normalizat și diluat de bibliotecii cu dublă indexare pregătite pentru instrument. Fiecare grup conține până la 48 de speci­mene.

Tabelul de mai jos prezintă posibilele acțiuni aplicabile obiectelor în timpul procesării.

Acțiune	Obiect	Raport generat	Descriere
Invalidation (Invalidare)	Sample (Specimen)	Invalidarea speci­menului	Specimen marcat de utilizator ca nemaifiind valid pentru procesare. Nu se generează niciun rezultat al testării pentru speci­menele invalidate. Exemplu: Contaminare încrucișată vizibilă de celule sangvine în timpul izolării plasmei.
	Batch (Lot)	Invalidarea lotului	Lot marcat de utilizator ca nemaifiind valid. Dacă invalidarea lotului are loc înainte de generarea grupului, sunt invalidate toate speci­menele. Exemplu: Placă scăpată sau manevrată necorespunzător.

Acțiune	Obiect	Raport generat	Descriere
Invalidation (Invalidare)	Pool (Grup)	Invalidarea grupului	Grup marcat de utilizator ca nemaifiind valid. După două invalidări ale grupului, sunt invalidate toate speciemenele din respectivul grup. Exemplu: Întregul volum al grupului folosit pentru două secvențieri eşuate.
QC Failure (Eșec CC)	Sample (Specimen)	Invalidarea speciemenului	VeriSeq NIPT Solution v2 a marcat automat speciemenul ca nevalid din cauza neconcordanței cu o valoare QC specificată sau pe baza unei greșeli de manipulare a lichidelor detectate de sistem.
	Batch (Lot)	Invalidarea lotului	VeriSeq NIPT Solution v2 a marcat automat întregul lot drept nevalid. Exemplu: eroare de sistem în timpul manipulării lichidului.
Cancelation (Anulare)	Sample (Specimen)	Anularea speciemenului	Managementul laboratorului a marcat speciemenul drept anulat. Nu se generează niciun rezultat al testării.
Editarea atributelor speciemenului	Sample (Specimen)	Raportarea sexului	Raportarea sexului marcată de utilizator drept Yes (Da), No (Nu) sau SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (da) – s-a generat sexul pentru speciemen. • No (nu) – nu s-a generat sexul pentru speciemen. • SCA – s-au raportat doar aneuploidiile cromozomilor sexuali.
	Sample (Specimen)	Tipul de speciemen	Tipul de speciemen marcat de utilizator drept Singleton (Făt unic), Twin (Gemeni), Control sau No Template Control (Control fără șablon) (NTC). Desemnarea tipului de speciemen afectează direct analizarea testului. Pentru a asigura rezultate precise ale testării, tipul de speciemen trebuie să fie corect.
	Sample (Specimen)	Tipul de screening	Tipul de screening marcat de utilizator ca fiind de bază (doar 21, 18, 13, X și Y) sau genomic (toți cromozomii).

După o acțiune de invalidare, de eșec QC sau de anulare, obiectul nu mai este procesat. Sistemul de management al informațiilor de laborator (LIMS) poate utiliza rapoartele de invalidare a specimenului pentru a indica reprocesarea specimenului din eprubeta de recoltare a sângelui.

Fișa cu specimene de intrare

Fișa cu specimene de intrare oferă informații despre probă referitoare la pacient, inclusiv tipul de probă și starea raportării cromozomilor sexuali. Sistemul solicită informații complete despre specimen înainte pentru a genera grupe de secvențiere.

Fișa de specimen introdusă trebuie să fie un fișier text delimitat cu tabulatori, *.txt. Numele coloanei cu antet din fișier trebuie să corespundă cu numele coloanei cu antet, exact așa cum apar în tabelul următor.

Coloană cu antet	Tip de date	Cerință	Descriere
batch_name	Șir/Gol	Obligatoriu	Indică denumirea lotului din care face parte specimenul. Trebuie să corespundă cu denumirea lotului introdusă în metoda de apelare (Manager flux de lucru) pentru a confirma că fișa cu specimene de intrare este asociată cu lotul corect. Limita maximă este de 26 de caractere. Coloana poate fi lăsată necompletată. Fișele de specimen fără coloană batch_name nu vor fi acceptate.
sample_ barcode	Șir	Obligatoriu	Codurile de bare de pe eprubetele cu sânge încărcate pe ML STAR. Dacă codul de bare are forma unui număr natural, acesta nu trebuie să depășească 15 cifre. Un cod de bare alfanumeric pentru specimen nu trebuie să depășească 32 de caractere. Utilizați numai numere, litere, liniuțe (-) și caractere de subliniere (_). Codul de bare de specimen este independent de majuscule/minuscule. Codurile de bare dependente de majuscule/minuscule nu sunt considerate unice. Codul de bare de specimen trebuie să fie unic, fără ca unica diferență să fie utilizarea majusculilor/minusculilor. De exemplu, speciamentele denumite Sample01 și sample01 nu sunt considerate diferite și unice.

Coloană cu antet	Tip de date	Cerință	Descriere
sample_type	Șir	Obligatoriu	Indică tipul de probă pentru analiză. Valorile permise sunt Singleton (monofetală), Twin (mutifetală), Control și NTC.
sex_chromosomes	Șir	Obligatoriu	Indică raportarea cromozomilor sexuali fetali. Valorile permise sunt yes (da) (raportare), no (nu) (fără raportare) și sca (raportare doar pentru aneuploidiile cromozomilor sexuali).
screen_type	Șir	Obligatoriu	Indică tipul de screening pentru analiză. Valorile permise sunt „basic” (de bază) și „genomewide” (la nivel de genom).

Fișa de specimen introdusă este încărcată în timpul izolării plasmei sau grupării și poate fi încărcată prin Batch Manager. Sistemul aplică în mod automat coduri de bare, tipul de screening, tipul de specimen și raportarea sexului pentru NTC-uri. Sunt necesare informații diferite pe baza fișei de specimen în timpul izolării plasmei și grupării. Informațiile privind specimenul sunt confirmate în timpul procesului de încărcare a specimenelor. Specimenele încărcate în timpul izolării plasmei pot include o listă completă sau un subset de specimene. În timpul grupării, sistemul solicită toate informațiile lipsă care nu au fost încărcate în timpul izolării plasmei, inclusiv pentru NTC (cromozomii sexuali și tipul de screening).



ATENȚIE

Pentru a evita erorile, nu includeți informații despre specimene sau rânduri pentru NTC-uri în fișa de probă în timpul pasului de izolare a plasmei.

Puteți controla încărcarea specimenelor pentru toate specimenele într-un lot generat de LIMS sau pentru specimene specifice care necesită retestarea. Dacă încărcați specimene pentru retestare, completați pozițiile deschise rămase cu specimene disponibile.

Selectați una din următoarele strategii de utilizare a fișelor de specimen:

- Loturi predefinite (loturi create de LIMS)
- Loturi ad-hoc (loturi create de VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Loturi predefinite

Puteți utiliza LIMS pentru crearea de loturi înainte de procesarea specimenelor. În loturile predefinite, toate specimenele sunt deja asociate unui lot înainte de a fi încărcate în ML STAR. Fișa de specimen încărcată în timpul izolării plasmei include fiecare specimen din lot, împreună cu toate informațiile privind specimenul. Fișele de specimen pentru loturile create de LIMS trebuie să includă valorile din coloana Batch ID (ID lot). Includerea coloanei cu ID lot se efectuează pentru a asigura introducerea manuală a numelui ID corect pentru lot în Workflow Manager la începutul procesării.

Abordarea cu utilizarea de loturi predefinite blochează exclusiv speci­menele încărcate, deoarece sistemul necesită ca toate speci­menele din fișă de speci­men să fie incluse în lot. Nu sunt necesare informații suplimentare. Laboratorul poate continua cu raportul final fără a introduce date suplimentare.

Funcțiile și cerințele pentru crearea de loturi predefinite sunt după cum urmează.

- Permite controlul complet asupra conținutului lotului.
- Împiedică încărcarea de speci­mene nedorite.
- Necesită un sistem pentru crearea de loturi din inventar (LIMS complex).
- Este posibil ca personalul de laborator să fie nevoit să extragă speci­menele dorite din depozit. Alternativ, necesită un sistem avansat de depozitare a speci­menelor.

Loturi ad-hoc

Loturile pot fi create în laborator prin colectarea fizică a eprubetelor cu probe și încărcarea acestora în ML STAR în timpul izolării plasmei. Nu se impune nicio asociere preliminară speci­men/lot. Speci­menele incluse în lot rămân la latitudinea dvs.

La solicitarea Workflow Manager, utilizatorul selectează **No Sample Sheet** (Nicio fișă de speci­men) în timpul izolării plasmei. Workflow Manager asociază speci­menele încărcate cu ID-ul introdus manual al lotului și generează un raport de inițiere a lotului.

Funcțiile și cerințele pentru crearea ad-hoc de loturi sunt după cum urmează.

- Nu sunt obligatorii LIMS și fișe de speci­men.
- Utilizatorii pot modifica raportul de inițiere a lotului cu informații privind tipul de speci­men, tipul de screening și raportarea sexului pentru încărcare în timpul grupării. Puteți adăuga speci­mene în orice moment.
- Fără control automat asupra speci­menelor incluse în lot. Utilizatorul poate încărca un speci­men nedorit.
- Datele speci­menului trebuie încărcate în timpul grupării.

Editarea atributelor speci­menului

În orice moment înainte să începeți o rulare de secvențiere, puteți utiliza VeriSeq NIPT Batch Manager pentru a modifica raportarea individuală a cromozomilor sexuali ai speci­menului, tipul de screening și atributele tipului de speci­men.

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi). Pentru detalii, consultați [Accesare Batch Manager la pagina 10](#).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu un speci­men.
4. Confirmați că se afișează speci­menul corect, apoi selectați un atribut pentru tipul de speci­men din lista verticală Sample Type (Tip de probă).

5. Selectați un atribut pentru raportarea sexului din lista verticală Sex Reporting (Raportarea sexului).
6. Selectați un atribut pentru tipul de screening din lista verticală Screen Type (Tip de screening).
7. Selectați **Edit** (Editare).

Invalidarea specimenului, lotului și grupului

În funcție de etapa procesării specimenului, utilizatorul poate invalida un specimen individual, un lot sau un grup de specimene. După invalidare, specimenul, lotul sau grupul nu mai este procesat.

În orice moment înainte generării unui raport de testare, invalidați unul sau mai multe specimene cu VeriSeq NIPT Method sau Batch Manager.

Invalidarea cu ajutorul VeriSeq NIPT Method

Pentru invalidarea specimenelor, finalizați următorii pași de procesare a specimenelor.

1. În fereastra Well Comments (Comentarii godeu) de la finalul fiecărui proces al Workflow Manager, selectați godeurile individuale care trebuie să eșueze și selectați **OK**.
2. Selectați cel puțin o adnotare din meniurile verticale sau selectați caseta de selectare **Other** (Altele) și introduceți un comentariu.
3. Selectați caseta de selectare **Fail Sample** (Eșec specimen) și selectați **OK**.
4. Confirmați că sistemul trebuie să asigure eșecul probei.

Invalidarea folosind Batch Manager

Utilizați Batch Manager pentru a invalida:

- un specimen;
- un lot înainte să se încheie pasul de grupare;
- un grup de specimene după ce se încheie pasul de grupare și înainte de a se genera un raport de testare.

NOTĂ Leșiți din orice metodă în derulare înainte de a rula Batch Manager.

Accesare Batch Manager

Pentru a accesa Batch Manager, efectuați una dintre următoarele acțiuni:

- Pe Din App Launcher, selectați **Batch Manager** (Manager de loturi) VeriSeq NIPT.
- Pe un computer legat la rețea, navigați la `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` și deschideți fișierul cu metoda Batch Manager (Manager de loturi) (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) folosind Hamilton Run Controller (Controler de ciclu Hamilton).

Invalidarea specimenului

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu specimenul eșuat.
4. Confirmați că se afișează specimenul corect și selectați **Invalidate Sample** (Invalidare specimen).
5. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate** (Invalidare).
Pe diagrama plăcii pentru lot, specimenul invalidat își schimbă culoarea din verde în roșu, iar eticheta cu starea se modifică din validă în eșuată.

Invalidarea lotului

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați **Invalidate Batch** (Invalidare lot).
4. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate** (Invalidare).
Pe diagrama plăcii lotului, dacă nu există niciun grup valid pentru lot, culoarea tuturor specimenelor se schimbă din verde în roșu. Grupurile valide din cadrul lotului rămân valide.

Invalidarea grupului

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **Pool Manager**.
3. Scanați codul de bare al grupului.
4. Introduceți User Name (nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
5. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate** (Invalidare).

Încărcarea fișei de specimen

Utilizatorul poate încărca o fișă de specimen cu informații despre specimen cu Batch Manager. Utilizați această funcție pentru încărcarea sau modificarea informațiilor despre specimene din loturi mari.

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Selectați **Upload New Sample Sheet** (Încărcare fișă de specimen nouă).
4. Navigați și selectați fișa de specimen dorită și apoi selectați **OK**.

Pentru detalii privind informațiile de inclus în fișa de specimen, consultați [Fișa cu specimene de intrare la pagina 7](#).

Anularea specimenului

1. Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
2. Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
3. Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu specimenul anulat.
4. Confirmați că se afișează specimenul corect și apoi selectați **Cancel Sample** (Anulare specimen).
5. Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Cancel** (Anulare).
Pe diagrama plăcii pentru lot, specimenul anulat își schimbă culoarea din verde în roșu.

Serviciile VeriSeq NIPT

Serviciile VeriSeq NIPT (Serviciile) includ mai multe instrumente utilizate pentru configurarea și verificarea ML STAR și a Workflow Manager. Aceste instrumente nu sunt necesare pentru funcționarea normală a sistemului, dar pot fi necesare pentru departamentele de asistență tehnică Illumina sau Hamilton în timpul depanării sistemului. Ele sunt folosite și pentru a ajusta parametrii de sistem în urma unei abateri în densitatea clusterelor.

Lansarea serviciilor VeriSeq NIPT

Închideți toate metodele în curs de executare înainte de a executa Serviciile.

Accesați VeriSeq NIPT Services prin una din următoarele metode:

- Din App Launcher, selectați **VeriSeq NIPT Services** (Servicii VeriSeq NIPT).
- Pe un computer legat la rețea, navigați la `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` și deschideți fișierul de metodă VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) cu Hamilton Run Controller.

Instrumentele Services (Servicii) activează următoarele:

- **Individual Tests** (Teste individuale) – teste privind componentele, folosite pentru depanarea hardware-ului ML STAR.
- **Service Tools** (Instrumente de service) – instrumente utilizate pentru a configura Managerul flux de lucru.

Teste individuale

Pentru a contribui la soluționarea problemelor de hardware întâlnite pe Managerul flux de lucru pot fi necesare următoarele teste de sistem.

Testarea sistemului	Descriere
Barcode/Autoload (Cod de bare/Încărcare automată)	Testează configurarea corectă a platformei sistemului, încărcătorul automat și funcționalitatea scanării codului de bare.
CPAC	Testează funcționarea sistemelor de încălzire de pe platformă CPAC. Verifică și cablarea corectă a unităților individuale la caseta de control.
BVS Vacuum (Vid BVS)	Testează funcționarea sistemului de vid de bază de pe platformă (BVS) pentru a confirma că se poate aplica vidul și poate atinge presiunile de lucru.
Independent Channel (Canal independent)	Testează funcționarea canalelor independente pentru extragerea cu pipetă. Efectuează testarea retenției de lichid pentru a detecta picurarea canalelor pentru extragerea cu pipetă și consistența volumelor de livrare.
iSwap	Testează funcționarea brațului robotizat iSwap și confirmă pozițiile de învățare brute ale platformei.
96-Head	Testează funcționarea capului de pipetă CO-RE 96. Efectuează testarea retenției de lichid pentru a detecta picurarea canalelor pentru extragerea cu pipetă și consistența volumelor de livrare.

Executați testele individuale după cum urmează.

1. Selectați testul specific ce trebuie executat.

NOTĂ Full IOQ Execution rulează toate cele șase teste în ordine.

2. Urmați instrucțiunile de pe ecran, notând observațiile referitoare la funcționarea echipamentelor și eventualele erori de sistem identificate.
3. După ce terminați, selectați **Abort** (Abandonare) pentru a părăsi metoda.
4. Dacă vi se solicită să furnizați jurnalele de urmărire ale sistemului generate în timpul testării, acestea sunt disponibile la adresa `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` și încep cu `VeriSeqNIPT_Services`.

Instrumente de service

Instrumentele de service permit configurarea Managerului flux de lucru și a anumitor parametri de testare.

Testarea sistemului	Descriere
Configurarea serverului	Configurează și testează conexiunea dintre Workflow Manager pentru VeriSeq NIPT și VeriSeq NIPT Assay Software. Comunicația corectă dintre aceste sisteme este necesară pentru rularea Workflow Manager.
Configurarea analizei	Este folosit pentru a reseta concentrația implicită a bibliotecii.
Deck Teach Tool (Instrument de învățare a platformei)	Este folosit pentru a exporta și importa pozițiile memorate de pe platformă dintr-un fișier.

Configurarea serverului

Dacă se modifică adresa de rețea pentru serverul local VeriSeq v2, direcționați Workflow Manager la noua adresă după cum urmează:

1. Din meniul Service Tools (Instrumente de service), selectați **Server Configuration** (Configurarea serverului).
2. Actualizați adresa URL cu noua adresă a serverului local.
3. Selectați **Test Connection** (Testare conexiune) pentru a trimite un mesaj de testare. Dacă nu se primește mesajul, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina.
4. Din ecranul System Configuration (Configurare sistem), selectați **OK**, apoi selectați **Apply** (Aplicare) pentru a salva noua adresă.

Când actualizați adresa de rețea, trebuie să actualizați și certificatul Secure Sockets Layer (SSL) pentru computerul pe care rulează Workflow Manager. Accesați VeriSeq NIPT Assay Software v2 de pe acest computer și consultați [Descărcarea și instalarea unui certificat la pagina 33](#).

Doar inginerii de service Illumina au dreptul de actualizare a parolei pentru automatizare pentru ML STAR. Înainte de schimbarea parolei stocate pe server prin interfața web, asigurați-vă că un membru al echipei de teren Illumina a vizitat locația dvs. și a actualizat parola ML STAR. Dacă actualizați parola în interfața web a serverului fără a o actualiza la ML STAR, sistemul devine inutilizabil.

Configurarea analizei

Puteți utiliza instrumentul Assay Configuration (Configurarea analizei) și pentru a modifica valorile altor parametri:

- **Target Library Concentration** (concentrația bibliotecii țintă)—Stabilește valoarea implicită a concentrației pentru librăriile din grupurile de secvențiere din Workflow Manager. Valorile concentrației se aplică individual pentru fiecare ciclu în timpul procesului de grupare. Pentru informații suplimentare, consultați *Prospectul VeriSeq NIPT Solution v2 (nr. document 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (raportare cromozomi sexuali implicită)—Determină atributele de alocat la selectarea butonului Use Default (utilizare setări implicite) la pregătirea speciemenelor. Selectați Yes (da) sau No (nu) pentru acest parametru.
- **Screen Type** (tip de screening)—Determină tipul de screening pentru un specimen. Selectați Basic (de bază) sau Genomewide (genomic) pentru acest parametru.

Configurați parametrii analizei după cum urmează.

1. Selectați **Assay Configuration** (configurare analiză) și configurați-vă parametrii după necesități.
 - Actualizați caseta Target Library Concentration (Concentrația bibliotecii țintă) (pg/μl) la valoarea dorită.
 - Actualizați Default Sex Chromosome Reporting (Raportare cromozomi sexuali implicită) la valoarea dorită.
 - Actualizați Screen Type (Tip de screening) la valoarea dorită.
2. Selectați **Apply** (Aplicare).

Deck Teach Tool (Instrument de învățare a platformei)

În timpul depanării, poate fi necesar să exportați valorile poziției învățate. Folosiți Deck Teach Tool (Instrument de învățare a platformei) pentru a genera o listă cu pozițiile, însoțite de valorile acestora.

1. Selectați **Deck Teach Tool** (Instrument de învățare a platformei).
2. Selectați **Export** (Export).
3. Locația de ieșire aleasă implicit este locația listată. Acceptați locația implicită sau selectați o locație de ieșire pentru fișierul text cu pozițiile învățate ale platformei.
4. Selectați **OK**.
Deck Teach Tool (Instrument de învățare a platformei) salvează un fișier text care conține valorile pentru toate pozițiile echipamentelor de laborator învățate pentru instalarea Workflow Manager.
5. Selectați **Cancel** (Anulare) pentru a reveni la ecranul Method Selection (Selectarea metodei).

Secvențiator de ultimă generație

Introducere

Un sistem de secvențiere de ultimă generație generează rezultate de secvențiere pentru toate speci­me­nele din grupul de bibliotecă cuantificat și le integrează cu VeriSeq NIPT Solution v2 prin intermediul serverului local. Datele de secvențiere sunt evaluate de Analysis Handler pentru VeriSeq NIPT Assay Software.

La integrarea unui sistem de secvențiere de ultimă generație cu VeriSeq NIPT Solution v2, țineți seama de următoarele aspecte.

- Integrarea stocării datelor.
- Productivitatea în analiză.
- Restricțiile privind traficul de rețea.

Grupul de secvențiere

VeriSeq NIPT Assay Software necesită un secvențiator de ultimă generație care să poată genera date de secvențiere despre grupul de bibliotecă pregătit, în conformitate cu următoarele specificații:

- Realizarea a 2 x 36 rezultate cu secvențiere la ambele capete.
- Compatibil cu adaptoarele index din kitul de pregătire a speci­me­nelor VeriSeq NIPT.
- Analiză chimică cu canal dublu
- Creare automată de fișiere cu determinări de bază (BCL).

Integrarea stocării datelor

O rulare de secvențiere tipică pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 necesită 25-30 GB pentru datele din sistemul de secvențiere de următoare generație. Dimensiunea reală a datelor poate varia în funcție de densitatea grupului de celule final. Serverul local asigură un spațiu de stocare de peste 7,5 TB, suficient pentru aproximativ 300 de cicluri de secvențiere ($7.500 / 25 = 300$).

Pentru stocarea datelor, mapați sistemul de secvențiere de ultimă generație pe serverul local pentru una dintre următoarele metode:

- Utilizați serverul local drept spațiu temporar de stocare de date. În această configurație, sistemul de secvențiere este mapat direct pe server și stochează datele în unitatea locală.

- Pentru un laborator cu productivitate mare, folosiți stocarea atașată la rețea (NAS). Configurați sistemul de secvențiere de ultimă generație pentru stocarea datelor de secvențiere într-o anumită locație de pe NAS.

În această configurație, configurați serverul local să monitorizeze locația NAS specifică ce permite serverului să monitorizeze rulările de secvențiere următoare. Se pot adăuga multiple sisteme de secvențiere de ultimă generație pentru a crește randamentul specimenelor. Pentru mai multe informații privind modul de mapare a serverului pe NAS, consultați [Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 31](#).

Pentru mai multe informații privind modul de mapare a sistemelor de secvențiere de ultimă generație pe server sau pe NAS, consultați ghidul de utilizare a sistemului.

Randamentul de analiză

Fluxul de analiză VeriSeq NIPT procesează, de regulă, datele unui ciclu de secvențiere unic în aproximativ 5 ore. Dacă vă extindeți laboratorul cu scopul de a crește randamentul specimenelor, țineți seama de faptul că un singur server poate procesa maximum 4 cicluri pe zi, ceea ce înseamnă, în total, 48 x 4 probe = 192 de probe/zi. Contactați departamentul de asistență Illumina pentru soluții de creștere a randamentului.

Restricții privind traficul de rețea

VeriSeq NIPT Solution v2 folosește rețeaua locală (Local Area Network – LAN) a laboratorului pentru fluxul de date dintre sistemul de secvențiere de ultimă generație, serverul local și NAS (dacă este configurată). La extinderea randamentului de specimene, țineți cont de următoarele restricții privind traficul în infrastructura IT:

- Traficul mediu de date de aproximativ 25 GB generat în aproximativ 10 ore este de circa 0,7 MB/s per sistem de secvențiere.
- Infrastructura laboratorului poate accepta și alte surse de trafic, ce trebuie luate în considerare.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Dacă utilizați un sistem de secvențiere de ultimă generație care include modulul VeriSeq NIPT Local Run Manager, pregătiți secvențierea realizând următorii pași:

1. În VeriSeq Local Run Manager, selectați **Create Run** (Creare ciclu).
2. În meniul vertical, selectați **VeriSeq NIPT**.
3. Completați următoarele câmpuri.
 - Run Name (denumire ciclu)
 - Run Description (descriere rulare) (opțional)

- Pool Barcode (Cod de bare pentru grup)



ATENȚIE

Codul de bare pentru grup introdus în modulul Local Run Manager trebuie să fie identic cu codul de bare pentru grup introdus în Workflow Manager. Configurările incorecte ale ciclului sunt respinse de VeriSeq NIPT Assay Software și pot necesita o nouă secvențiere. Codurile de bare pentru grupuri trebuie să fie noi și unice. Analiza eșuează dacă codul de bare a fost asociat cu un lot analizat anterior.

4. Selectați **Save Run** (Salvare ciclu).

După ce finalizați configurarea ciclului, puteți iniția ciclul folosind software-ul instrumentului.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introducere

VeriSeq NIPT Assay Software v2 generează statistici pentru a evalua numărul de copii cromozomiale pentru speciamentele testate și furnizează o determinare a aneuploidiei pe cromozomii selectați pentru analiză. Selectarea cromozomilor pentru analiză depinde de tipul de screening ales: de bază (cromozomii 21, 18, 13, X și Y) sau la nivel de genom (toți cromozomii). Când selectați opțiunea la nivel de genom, software-ul testează și prezența regiunilor sub-cromozomiale de creștere sau scădere a numărului de copii din autozom. Un instrument de secvențiere de ultimă generație generează intrările pentru analiză sub forma unor citiri de secvențiere la ambele capete pe 36 de baze.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 funcționează pe serverul local VeriSeq v2. Serverul local reprezintă o componentă centrală a Soluției VeriSeq NIPT v2 și acționează drept punct de conexiune între Managerul flux de lucru pentru VeriSeq NIPT, sistemul de secvențiere de ultimă generație și utilizator.

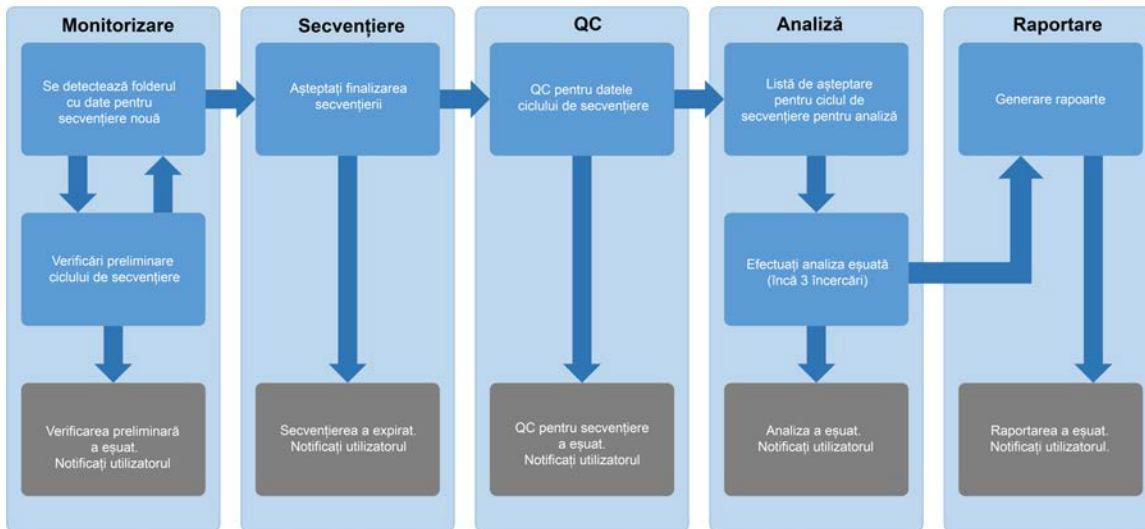
VeriSeq NIPT Assay Software aliniază citirile pe baza unui genom uman de referință și analizează citiri care se aliniază cu o locație sau regiune unică din genom. VeriSeq NIPT Assay Software exclude citirile duplicate și regiunile care se asociază cu variații mari în ceea ce privește acoperirea în speciamentele euploide. Datele de secvențiere sunt normalizate în ceea ce privește conținutul de nucleotide, respectiv în vederea corectării factorilor de variație la nivel de lot și a altor surse nedorite de varianță. Informațiile privind lungimea fragmentului de ADN liber circulant derivă din citirile secvențierii la ambele capete. VeriSeq NIPT Assay Software evaluează și statistica acoperirii secvențierii în zonele cunoscute ca fiind îmbogățite cu cfADN fetal sau matern. Datele generate din lungimea fragmentului și analiza acoperirii sunt folosite pentru a estima fracția fetală (FF) pentru fiecare specimen.

Pentru fiecare opțiune de screening selectată pentru un specimen din meniul de analiză, VeriSeq NIPT Assay Software raportează dacă s-a detectat o anomalie sau nu. În ecranul de bază, toate anomaliile sunt aneuploidii. În ecranul la nivel de genom, o anomalie poate fi o aneuploidie sau o deleție sau duplicație parțială.

Componentele VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software funcționează continuu și monitorizează în permanență noile date de secvențiere pe măsură ce sunt adăugate în folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Când este identificată o nouă rulare de secvențiere, se declanșează următorul flux.

Figura 3 Diagrama fluxului de date



- 1. Monitoring (Monitorizare)** – verifică în prealabil validitatea noului ciclu de secvențiere. Când software-ul detectează un nou ciclu de secvențiere, se efectuează următoarele verificări de validare:
 - a. Verificarea compatibilității parametrilor ciclului cu valorile prognozate.
 - b. Asocierea flow cell cu o eprubetă de grup cunoscută.
 - c. Confirmarea neprocesării anterioare a grupului. Sistemul nu permite repetarea ciclurilor.
 Dacă oricare dintre aceste verificări eșuează, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 2. Sequencing (Secvențiere)** – monitorizează în mod continuu finalizarea rulării de secvențiere. Se setează un cronometru care definește o perioadă de expirare pentru finalizarea rulării. Dacă trece perioada de expirare, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 3. QC** – examinează fișierele QC InterOp generate de sistemul de secvențiere. VeriSeq NIPT Assay Software verifică numărul total de cluster, densitatea acestora și scorurile de calitate pentru citiri. Dacă criteriile QC eșuează, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 4. Analysis (Analiză)** – gestionează lista de așteptare pentru analiză pentru mai multe cicluri de secvențiere generate de diferite instrumente configurate împreună cu serverul. Serverul procesează o singură sarcină de analiză odată, conform principiului „primul venit, primul servit” (First In, First Out – FIFO). După finalizarea cu succes a analizei, se lansează următoarea analiză programată din coadă. Dacă un ciclu de analiză eșuează sau expiră, software-ul de analiză relansează automat analiza de până la trei ori. După fiecare eșec, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.

5. **Reporting** (Raportare) – generează raportul care conține rezultatele finale după ce se încheie analiza. Dacă se produce un eșec și nu sunt generate rapoartele, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.

Sarcini VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software efectuează atât sarcini automate, cât și inițiate de utilizator.

Sarcinile automate

VeriSeq NIPT Assay Software efectuează următoarele sarcini automate:

- **Redactarea și stocarea jurnalului de pregătire a specimenului** – produce un set de fișiere de ieșire la finalul fiecărei etape și le stochează în folderul ProcessLogs din folderul Output (Ieșire). Pentru o prezentare generală, consultați [Structura fișierului Reports \(Rapoarte\) la pagina 49](#), iar pentru detalii, consultați [Rapoartele de proces la pagina 71](#).
- **Generarea de alerte, e-mailuri și notificări pentru rapoarte** – monitorizează validitatea lotului, grupului și specimenului în timpul pașilor de pregătire a specimenelor și QC pentru datele de secvențiere și rezultatele analizei pentru fiecare specimen. În funcție de aceste verificări de validare, VeriSeq NIPT Assay Software determină dacă se continuă procesul și dacă trebuie raportate rezultatele. VeriSeq NIPT Assay Software oprește procesul când un lot sau un grup se invalidează pe baza rezultatelor QC. Utilizatorului i se trimite o notificare prin e-mail, se generează un raport și se înregistrează o alertă pe interfața web cu utilizatorul.
- **Analiza datelor de secvențiere** – analizează datele de secvențiere brute pentru fiecare specimen multiplexat din grup cu NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software determină scorul pentru aneuploidie pentru fiecare specimen. Sistemul nu raportează rezultatele pentru speci­menele invalidate sau anulate de către utilizator. Pentru speci­menele care nu îndeplinesc criteriile de QC, se furnizează o justificare explicită a eșecului; cu toate acestea, rezultatele pentru speci­menul eșuat sunt ascunse. Pentru informații suplimentare, consultați [Raportul NIPT la pagina 56](#).
- **Generarea fișierului cu rezultate** – furnizează rezultatele pentru speci­mene într-un fișier .csv (valori separate prin tabulatori), salvat în folderul Output (Ieșire). Pentru informații suplimentare, consultați [Raportul NIPT la pagina 56](#).
- **Generarea raportului** – VeriSeq NIPT Assay Software generează informații suplimentare privind rezultatele, notificări și rapoarte de proces. Pentru informații suplimentare, consultați [Rapoarte de sistem la pagina 49](#).

- **Invalidarea probei, grupului și a lotului**

- **Invalidarea probei** – VeriSeq NIPT Assay Software marchează speci­menele individuale ca nevalide când utilizatorul:
 - Invalidează explicit speci­menul.
 - Invalidează întreaga placă în timpul pregătirii bibliotecii, înainte să se creeze grupurile.

Când un speci­men este marcat ca nevalid, se generează automat un raport de invalidare a speci­menului; consultați [Raportul de invalidare a speci­menului la pagina 70](#).

- **Generarea unui raport de invalidare a grupului și lotului** – grupurile și loturile pot fi invalidate doar de către utilizator. Grupurile invalidate nu sunt procesate de sistem. Grupurile deja create dintr-un lot nevalid nu sunt invalidate automat și pot fi procesate ulterior de către sistem. Cu toate acestea, nu se pot crea grupuri noi dintr-un lot invalidat. Când este invalidat un grup, sistemul emite un Raport de solicitare de retestare a grupului, în următoarele condiții:
 - Lotul este valid.
 - Nu mai există grupuri disponibile pentru acest lot.
 - Numărul de grupuri permise din lot nu a fost epuizat.

Pentru mai multe informații, consultați [Raportul de solicitare de retestare a grupului la pagina 71](#).

- **Gestionarea retestării**

- **Grupuri eșuate** – grupurile eșuate sunt, de regulă, grupuri care nu au respectat criteriile de QC pentru secvențiere. VeriSeq NIPT Assay Software nu continuă procesarea grupurilor eșuate după oprirea ciclului. Resecvențiați cu a doua alicotă de grup.
- **Specimen eșuat** – software-ul permite, la nevoie, retestarea speci­menelor. Speci­menele eșuate trebuie încorporate într-un nou lot și reprocesate trecând prin pașii de analiză.
- **Cicluri reluate** – sistemul nu reanalizează grupurile cu speci­mene procesate și raportate anterior ca fiind reușite. O reluare a ciclului unui speci­men se poate efectua dacă se introduce din nou speci­menul într-un lot nou.

Sarcinile utilizatorului

VeriSeq NIPT Solution v2 permite utilizatorilor să efectueze următoarele sarcini:

Utilizarea Workflow Manager:

- Marcați următoarele ca nevalide:
 - Speci­men individual.
 - Toate speci­menele dintr-un lot.
 - Toate speci­menele asociate unui grup.
- Marcați o anumită probă drept anulată. VeriSeq NIPT Assay Software marchează apoi rezultatul ca anulat în raportul cu rezultatele finale.

Utilizarea VeriSeq NIPT Assay Software:

- Configurați software-ul ce urmează să fie instalat și integrat în infrastructura rețelei de laborator.
- Modificați setările de configurație cum ar fi setările de rețea, locațiile folderului partajat și gestionarea contului de utilizator.
- Vizualizați starea sistemului și lotului, rezultatul și rapoartele de procesare a lotului, jurnalele de activitate și audit și rezultatele analizei.

NOTĂ Capacitatea de a efectua sarcini depinde de permisiunile acordate utilizatorului. Pentru informații suplimentare, consultați [Alocarea rolurilor de utilizator la pagina 29](#).

Sistem de gestionare a secvențierii

VeriSeq NIPT Assay Software gestionează ciclurile de secvențiere generate de instrumentele de secvențiere prin intermediul sistemului de gestionare a secvențierii. Acesta identifică noi cicluri de secvențiere, validează parametrii de funcționare și corelează codul de bare pentru grup cu un grup cunoscut creat în timpul procesului de pregătire a bibliotecii. Dacă nu se poate realiza o asociere, se generează o notificare către utilizator și se oprește procesarea ciclului de secvențiere.

După ce validarea se încheie cu succes, VeriSeq NIPT Assay Software continuă să monitorizeze ciclurile de secvențiere pentru finalizare. Ciclurile de secvențiere finalizate sunt puse în lista de așteptare pentru a fi procesate cu rutina de tratare a fluxului analitic (pentru informații suplimentare, consultați [Rutina de tratare a fluxului analitic la pagina 24](#)).

Compatibilitatea rulării de secvențiere

VeriSeq NIPT Assay Software analizează doar ciclurile de secvențiere compatibile cu fluxul de lucru analitic pentru cfADN.

Utilizați doar metodele de secvențiere și versiunile software compatibile pentru a genera definițiile bazelor.

NOTĂ Monitorizați periodic parametrii de performanță ai datelor de secvențiere pentru a vă asigura că se respectă specificațiile privind calitatea datelor.

Modulul Local Run Manager VeriSeq NIPT configurează secvențierea folosind următorii parametri de citire:

- Rulare cu secvențiere la ambele capete cu 2 citiri x 36 de cicluri.
- Indexare dublă cu două citiri de indexuri a câte 8 cicluri.

Rutina de tratare a fluxului analitic

Rutina de tratare a fluxului analitic lansează fluxul analitic pentru detectarea aneuploidiilor. Fluxul procesează câte o ciclu de secvențiere cu durată medie de sub 5 h/grup. Dacă analiza nu procesează grupul sau nu se finalizează din cauza unei pene de curent sau a expirării duratei, Rutina de tratare a fluxului analitic repune automat rularea în așteptare. Dacă procesarea grupului eșuează de trei ori consecutiv, Rutina de tratare a fluxului analitic etichetează ciclul ca eșuat și generează un mesaj de eroare.

Un ciclu de analiză reușit declanșează generarea raportului NIPT. Pentru informații suplimentare, consultați [Raportul NIPT la pagina 56](#).

Cerințe privind expirarea fluxului de lucru și stocarea

Fluxul de lucru analitic pentru cfADN este supus următoarelor limitări de expirare și stocare.

Parametru	Valoare implicită
Maximum Sequencing Time (Timp de secvențiere maxim)	20 de ore
Maximum Analysis Time (Timp de analiză maxim)	10 ore
Minimum Scratch Space Storage (Spațiu de stocare liber minim)	900 GB

Interfața web cu utilizatorul

VeriSeq NIPT Assay Software integrează o interfață web cu utilizatorul locală (UI) care permite accesul facil la serverul local de oriunde din rețea. Interfața web cu utilizatorul asigură următoarele funcții:

NOTĂ UI web a VeriSeq NIPT Assay Software nu acceptă utilizarea de dispozitive mobile.

- **View recent activities** (Vizualizarea activităților recente) – identifică pașii finalizați în timpul efectuării analizei. Utilizatorul este alertat cu privire la multe dintre aceste activități de către sistemul de notificări prin e-mail. Pentru informații suplimentare, consultați [Notificările de la software-ul de analiză la pagina 81](#).
- **View errors and alerts** (Vizualizarea erorilor și alertelor) – identifică problemele care ar putea împiedica continuarea analizei. Mesajele de eroare și alertele sunt trimise utilizatorului prin sistemul de notificări prin e-mail. Pentru informații suplimentare, consultați [Notificările de la software-ul de analiză la pagina 81](#).
- **Configure the server network settings** (Configurarea setărilor de rețea pentru server) – de regulă, personalul Illumina configurează rețeaua în timpul instalării sistemului. Pot fi necesare modificări dacă rețeaua locală necesită modificări informatice. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea setărilor rețelei și serverului la pagina 32](#).

- **Manage server access** (Gestionarea accesului la server) – serverul local permite accesul la nivel de administrator și operator. Aceste niveluri de acces controlează vizualizarea jurnalelor de activități, alerte și erori, precum și modificarea setărilor pentru legarea în rețea și maparea datelor. Pentru mai multe informații, consultați [Gestionare utilizatori la pagina 29](#).
- **Configure sequencing data folder** (Configurarea folderului cu date de secvențiere) – serverul stochează implicit datele de secvențiere. Cu toate acestea, se poate adăuga o NAS centrală pentru a extinde capacitatea de stocare. Pentru informații suplimentare, consultați [Mapare unități de server la pagina 42](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Configurarea listei de abonați pentru notificări prin e-mail) – gestionează o listă de abonați pentru primirea prin e-mail a notificărilor cu mesajele de eroare și alertele de proces pentru analiză. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail la pagina 34](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Repornirea sau oprirea serverului) – repornește sau oprește serverul, dacă este cazul. Poate fi necesară repornirea sau oprirea ca să aibă efect o setare de configurare sau drept remediu pentru o eroare de server. Pentru informații suplimentare, consultați [Reporniți serverul. la pagina 43](#) și [Oprirea serverului la pagina 44](#).
- **Configure database backup encryption** (Configurarea criptării copiilor de rezervă pentru baza de date) – permite criptarea și setarea unei parole de criptare pentru copiile de rezervă pentru baza de date ale serverului. De asemenea, această funcție permite generarea unei copii de rezervă temporare, necriptate. Pentru informații suplimentare, consultați [Configurarea criptării copiilor de siguranță la pagina 35](#).
- **Configure network passwords** (Configurarea parolelor de rețea) – setați parole de rețea pentru comunicarea între server și secvențiatore și instrumentele VeriSeq NIPT Microlab STAR. Pentru informații suplimentare, consultați [Configurarea parolelor de rețea la pagina 36](#).

Acordul de licență pentru utilizatorul final

La prima conectare la interfața web cu utilizatorul, vi se solicită să acceptați Acordul de licență pentru utilizatorul final (EULA). Dacă selectați **Download EULA** (Descărcare EULA), puteți descărca pe computer acordul de licență. Software-ul vă cere să acceptați EULA înainte de a putea continua să lucrați cu interfața web cu utilizatorul.

După ce acceptați EULA, puteți reveni la pagina EULA și, dacă este cazul, puteți să descărcați documentul.

Configurarea interfeței web cu utilizatorul

Selectați pictograma Settings (Setări) pentru a accesa lista verticală cu setările de configurare. Setările se afișează în funcție de rolul utilizatorului și permisiunile asociate. Pentru informații suplimentare, consultați [Alocarea rolurilor de utilizator la pagina 29](#).

NOTĂ Tehnicienii nu au acces la niciuna dintre aceste funcții.

Setare	Descriere
Gestionarea utilizatorilor	Adăugați, activați/dezactivați și editați acreditările utilizatorului. Doar inginerii de service și administratorii.
Email Configuration (Configurarea e-mailului)	Editați lista de abonați pentru notificările prin e-mail.
Change Shared Folder Password (Modificarea parolei pentru folderul partajat)	Modificați parola sub-utilizatorului pentru accesarea folderelor partajate de pe serverul local. Parola poate să includă doar caractere alfanumerice.
Reporting settings (Setări de raportare)	Doar inginerii de service sau administratorii.
Reboot Server (Repornire server)	Doar inginerii de service sau administratorii.
Shut Down Server (Oprire server)	Doar inginerii de service sau administratorii.

Conectarea la interfața web cu utilizatorul

Conectați-vă la interfața VeriSeq NIPT Assay Software după cum urmează

- Pe un computer conectat la aceeași rețea cu serverul local, deschideți unul dintre următoarele browsere web:
 - Chrome v69 sau ulterioară
 - Firefox v62 sau ulterioară
 - Internet Explorer v11 sau ulterioară
- Introduceți adresa IP a serverului sau numele de server furnizate de Illumina la instalare, echivalente cu `https://<Onsite Server IP address>/login`. (eg, `https://10.10.10.10/login`).
- Dacă apare un avertisment de securitate generat de browser, adăugați o excepție de securitate pentru a ajunge la ecranul de conectare.

Avertismentul de securitate indică că computerul nu are certificat Secure Sockets Layer (SSL) instalat. Urmați instrucțiunile din [Descărcarea și instalarea unui certificat la pagina 33](#) pentru a instala respectivul certificat.

- În ecranul de conectare, introduceți numele de utilizator și parola cu diferențiere între majuscule și minuscule furnizate de Illumina și selectați **Log In** (Conectare).

NOTĂ După 10 minute de inactivitate, VeriSeq NIPT Assay Software deconectează automat utilizatorul curent.

Tabloul de bord

După conectare, se afișează tabloul de bord VeriSeq NIPT Assay Software v2. Tabloul de bord este fereastra principală de navigare. Pentru a reveni în orice moment la tabloul de bord, selectați opțiunea de meniu **Dashboard** (Tablou de bord).

Tabloul de bord afișează întotdeauna cele mai recente 50 de activități care au fost înregistrate în jurnal (dacă sunt mai puțin de 50, se vor afișa doar cele înregistrate în jurnal). Puteți prelua cele 50 de activități anterioare și puteți naviga prin istoricul activităților dacă selectați **Previous** (Anterioară) în colțul din dreapta jos al tabelului de activități.

Vizualizarea activităților recente

Fila Recent Activities (Activități recente) conține o scurtă descriere a activităților recente ale VeriSeq NIPT Assay Software și ale serverului local.

Name (denumire)	Descriere
Când	Data și ora activității.
User (Utilizator)	Dacă este cazul, identifică utilizatorul care a efectuat activitatea.
Subsistem	Entitatea sau procesul care a efectuat activitatea, cum ar fi utilizatorul, analiza sau configurația.
Details (Detalii)	Descrierea activității.

Name (denumire)	Descriere
Nivel	<p>Nivel alocat activității din următoarele acțiuni:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Activitate) – indică o activitate a serverului, cum ar fi repornirea sistemului sau conectarea/deconectarea utilizatorului. • Notice (Notificare) – indică un pas eșuat. De exemplu, invalidarea specimenului sau denaturarea CC. • Warning (Avertizare) – indică faptul că a intervenit o eroare în timpul executării normale și a funcționării corespunzătoare a dispozitivelor hardware. De exemplu, parametri de ciclu nerecunoscuți sau analiză denaturată.

Vizualizarea erorilor recente

Fila Recent Errors (Erori recente) conține o scurtă descriere a erorilor recente de software și server.

Name (denumire)	Descriere
Când	Data și ora activității.
User (Utilizator)	Dacă este cazul, identifică utilizatorul care a efectuat activitatea.
Subsistem	Entitatea sau procesul care a efectuat activitatea, cum ar fi utilizatorul, analiza sau configurația.
Details (Detalii)	Descrierea activității.
Nivel	<p>Nivel alocat activității din următoarele acțiuni:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Urgent) – eroare majoră de hardware care compromise funcționarea sistemului. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina. • Alert (Alertă) – eroare în funcționarea normală. De exemplu, coruperea unui disc sau o problemă de spațiu sau configurație care împiedică generarea de rapoarte sau notificări prin e-mail. • Error (Eroare) – eroare de sistem sau de server în timpul funcționării normale. De exemplu, o problemă la fișierul de configurare sau o eroare de hardware.

Vizualizarea stării și alertelor de sistem

Fila **Server Status** (starea serverului) afișează informațiile de mai jos.

- **Date** (Dată) – data și ora curente
- **Fus orar** – fusul orar configurat pentru server. Informațiile privind fusul orar sunt utilizate pentru e-mailuri, alerte și data și ora raportului.

- **Hostname** (Nume de gazdă) – numele sistemului constă din numele de gazdă pentru rețea și numele de domeniu pentru DNS
- **Disk space usage** (Utilizare spațiu pe disc) – procentajul de spațiu pe disc care este utilizat în prezent pentru stocarea datelor
- **Software** (Software) – configurația reglementară a software-ului (de ex. CE-IVD)
- **Version** (Versiune) – versiunea VeriSeq NIPT Assay Software v2

Rezumatul poate afișa și un buton **Server alarm** (Alarmă server) care să anuleze sunetul pentru alarma controlerului RAID. Acest buton apare doar pentru administratori. Apăsând acest buton, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor suplimentar.

Gestionare utilizatori

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a adăuga, edita sau șterge permisiunile pentru tehnicieni și alți utilizatori de acest nivel.

Alocarea rolurilor de utilizator

Rolurile de utilizator definesc accesul și drepturile utilizatorului de a efectua anumite sarcini.

Rol	Descriere
Service	Un inginer de service de teren Illumina care efectuează instalarea inițială și configurarea sistemului (inclusiv crearea unui administrator). De asemenea, depanează, repară serverul, configurează și modifică setările de configurare și asigură asistență software continuă.
Administrator	Un administrator de laborator care configurează și menține setările de configurare, gestionează utilizatorii, definește lista de abonați la e-mail, schimbă parola folderului partajat și repornește și oprește serverul.
Tehnician	Un tehnician de laborator care monitorizează starea sistemului și alertele.

Adăugare utilizatori

La instalarea inițială, un inginer de service de teren Illumina adaugă utilizatorul Administrator.

Adăugați un utilizator după cum urmează.

1. Din ecranul User Management (Gestionare utilizatori), selectați **Add New User** (Adăugare utilizator nou).

NOTĂ Sunt obligatorii toate câmpurile.

2. Introduceți numele utilizatorului. Cerințele sunt enumerate mai jos.

- Exclusiv caractere minuscule, alfanumerice (a-z, 0-9).
- Numele de utilizator trebuie să aibă 4-20 de caractere și să conțină cel puțin un caracter numeric.
- Primul caracter al numelui de utilizator nu poate fi numeric.

NOTĂ Numele de utilizator nu diferențiază între majuscule și minuscule.

VeriSeq NIPT Assay Software folosește numele de utilizator pentru a identifica persoanele implicate în diferitele aspecte ale procesării testului și în interacțiunile cu software-ul de testare.

3. Introduceți numele complet al utilizatorului. Numele complet se afișează în profilul de utilizator.
4. Introduceți și confirmați parola.
Parolele trebuie să aibă între 8 și 20 de caractere și să conțină cel puțin o majusculă, o minusculă și un caracter numeric.
5. Introduceți o adresă de e-mail pentru utilizator.
Pentru fiecare utilizator este obligatorie o adresă unică de e-mail.
6. Selectați rolul de utilizator dorit din lista verticală.
7. Bifați caseta **Active** (Activ) pentru a activa imediat utilizatorul sau debifați caseta pentru a activa utilizatorul mai târziu (mai exact, după instruire).
8. Selectați de două ori **Save** (Salvare) pentru a salva și a confirma modificările.
Noul utilizator apare acum pe ecranul User Management (Gestionare utilizatori).

Edit users (Editare utilizatori)

Editați informațiile utilizatorilor după cum urmează.

1. Din ecranul User Management (Gestionare utilizator), selectați numele de utilizator.
2. Editați informațiile pentru utilizator și selectați **Save** (Salvare).
3. Selectați din nou **Save** (Salvare) pentru confirmarea modificărilor.
Modificările aduse utilizatorului apar acum pe ecranul User Management (Gestionare utilizator).

Dezactivarea utilizatorilor

Dezactivați un utilizator după cum urmează.

1. Din ecranul User Management (Gestionare utilizator), selectați numele de utilizator.
2. Debifați caseta de selectare **Activate** (Activare) și apoi selectați **Save** (Salvare).
3. Pentru mesajul de confirmare, selectați **Save** (Salvare).
Starea utilizatorului se modifică în Disabled (Dezactivat) în ecranul User Management (Gestionare utilizator).

Gestionarea unei unități de rețea partajate

NOTĂ Doar inginerii de service sau administratorii au permisiunea de a adăuga, edita sau șterge locațiile folderului partajat.

Adăugarea unei unități de rețea partajate

Configurați sistemul să stocheze date de secvențiere pe o NAS dedicată și nu pe un server conectat la sistemul de secvențiere. O NAS poate asigura o capacitate mai mare pentru stocarea și copierea de siguranță continuă a datelor.

1. Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders** (Foldere).
2. Selectați **Add folder** (Adăugare folder).
3. Introduceți următoarele informații furnizate de administratorul IT:
 - **Location** – calea completă la locația NAS, inclusiv folderul unde sunt stocate datele.
 - **Username** – numele de utilizator desemnat pentru serverul local când accesează NAS.
 - **Password** – parola desemnată pentru serverul local pentru accesarea NAS.
4. Selectați **Save** (Salvare).
5. Selectați **Test** (Testare) pentru a testa conexiunea NAS.
Dacă conexiunea eșuează, confirmați numele serverului, numele locației, numele de utilizator și parola cu administratorul IT.
6. Reporniți serverul pentru a aplica modificările.

NOTĂ O configurație de unitate de rețea partajată permite doar un folder de date de secvențiere.

Editarea unei unități de rețea partajate

1. Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders** (Foldere).
2. Editați calea locației și selectați **Save** (Salvare).
3. Selectați **Test** (Testare) pentru a testa conexiunea NAS.
Dacă conexiunea eșuează, confirmați numele serverului, numele locației, numele de utilizator și parola cu administratorul IT.

Ștergerea unei unități de rețea partajate

1. Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders** (Foldere).
2. Selectați Location path (cale locație) de modificat.
3. Selectați **Delete** (Ștergere) pentru a elimina folderul de secvențiere extern.

Configurarea setărilor pentru rețea și certificat

Un inginer de service de teren Illumina folosește ecranul Network Configuration (Configurare rețea) pentru a configura rețeaua și setările pentru certificat în timpul instalării inițiale.

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a modifica setările pentru rețea și certificat.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați **Configuration** (Configurare).
2. Selectați fila **Network Configuration** (Configurare rețea) și apoi configurați setările de rețea dorite.
3. Selectați fila **Certification Configuration** (Configurare certificare) pentru a genera certificatul SSL.

Configurarea setărilor certificatelor

Un certificat Secure Socket Layer (SSL) este un fișier de date care permite o conexiune sigură de la serverul local la un browser.

1. Configurați setările certificatului SSL din fila Certificate Configuration (Configurarea certificatelor)
 - **Adresa de e-mail a laboratorului** – adresa de e-mail de contact de la laboratorul de testare (necesită un format de adresă de e-mail valid).
 - **Unitatea din organizație** – departamentul.
 - **Organizația** – numele laboratorului de testare.
 - **Locația** – adresa poștală a laboratorului de testare.
 - **Județul** – județul laboratorului de testare.
 - **Țara** – țara laboratorului de testare
 - **Thumbprint pentru certificat (SHA1)** – numărul de identificare al certificatului.
SHA1 se asigură că utilizatorii nu primesc avertismente aferente certificatului când accesează NIPT Assay Software v2. SHA1 apare după generarea sau regenerarea unui certificat. Pentru informații suplimentare, consultați [Regenerarea unui certificat la pagina 34](#)
2. Selectați **Save** (Salvare) pentru a implementa modificările efectuate.

Configurarea setărilor rețelei și serverului

NOTĂ Coordonați toate modificările aduse setărilor de rețea și server cu administratorul IT pentru a evita erorile de conexiune la server.

1. Configurați sau modificați setările pentru rețeaua și serverul locale de la Network Configuration (Configurarea rețelei).
 - **Static IP Address** (Adresă IP statică) – adresa IP desemnată pentru serverul local.

- **Subnet Mask** (Mască subrețea) – masca de subrețea a rețelei locale.
 - **Default Gateway Address** (Adresă gateway implicită) – adresa IP implicită a routerului.
 - **Hostname** (Nume gazdă) – numele desemnat pentru serverul local în rețea (definit implicit ca gazdă locală).
 - **DNS Suffix** (Sufix DNS) – sufix DNS desemnat.
 - **Nameserver 1 and 2** (Nume server 1 și 2) – adresele IP sau numele serverului DNS.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Server pentru oră NTP 1 și 2) – serverele pentru sincronizarea orei NTP.
 - **MAC Address** (Adresa MAC) – adresa MAC pentru legarea în rețea la server (doar citire).
 - **Timezone** (Fus orar) – fusul orar local al serverului.
2. Confirmați că intrările sunt corecte și selectați **Save** (Salvare) pentru a reporni serverul și a implementa modificările efectuate.



ATENȚIE

Setările incorecte pot întrerupe conexiunea la server.

Descărcarea și instalarea unui certificat

Pentru a descărca și instala un certificat SSL pentru VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați **Configuration** (Configurare).
2. Selectați fila **Certification Configuration** (Configurare certificare).
3. Selectați **Download Certificate** (Descărcare certificat) din ecranul Network Configuration (Configurare rețea).
Se descarcă fișierul de certificat root_cert.der.

NOTĂ Dacă vi se solicită să salvați fișierul, alegeți o locație ușor de reținut. Dacă nu, identificați locația de descărcare implicită. Unele browsere salvează automat fișierul într-un folder Downloads (Descărcări).

4. Navigați la folderul de pe computerul dvs. în care ați salvat fișierul.
5. Faceți clic dreapta pe fișierul **root_cert.der** și selectați **Install Certificate** (Instalare certificat).
6. Dacă se afișează o fereastră Security Warning (Avertisment de securitate), selectați **Open** (Deschidere) pentru a deschide fișierul.
Se deschide Certificate Import Wizard (expertul import certificate).
7. În fereastra Welcome (Bun venit) pentru Certificate Import Wizard (Expert import certificate), selectați **Local Machine** (Computer local) pentru Store Location (Locație stocare) și selectați **Next** (Înainte).

8. Selectați opțiunea de **Place all certificates in the following store** (Plasează toate certificatele în următorul depozit), apoi selectați butonul **Browse...** (Navigare...).
9. În fereastra Select Certificate Store (Selectare depozit de certificate), selectați **Trusted Root Certification Authorities** (Autorități de certificare de încredere), apoi selectați **OK**.
10. Asigurați-vă că în câmpul Certificate Store (Depozit de certificate) se afișează Trusted Root Certification Authorities (Autorități de certificare rădăcină de încredere), apoi selectați **Next** (Înainte).
11. În fereastra Completing the Certificate Import Wizard (Finalizare Expert Import certificate), selectați **Finish** (Finalizare).
12. Dacă se afișează o fereastră Security Warning (Avertisment de securitate), selectați **Yes** (Da) pentru a instala certificatul.
13. În caseta de dialog Successful Import (Import reușit), selectați **OK** pentru a părăsi expertul.

Regenerarea unui certificat

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a regenera certificate și de a reporni sistemul.

Pentru a regenera un certificat după ce s-au modificat setările pentru rețea sau certificat:

1. Selectați **Regenerate Certificate** (Regenerare certificat) din ecranul Network Configuration (Configurare rețea).
2. Selectați **Regenerate Certificate and Reboot** (Regenerare certificat și repornire) pentru a continua sau selectați **Cancel** (Anulare) pentru a ieși.

Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail

VeriSeq NIPT Assay Software v2 comunică cu utilizatorii prin notificări prin e-mail, indicând progresul analizei și trimițând alerte pentru erori sau acțiuni necesare din partea utilizatorului. Pentru informații despre notificările transmise de sistem consultați [Notificările de la software-ul de analiză la pagina 81](#).

Asigurați-vă că setările pentru spam permit notificările prin e-mail de la server. Notificările prin e-mail sunt trimise de pe un cont denumit `VeriSeq@<customer email domain>`, unde `<customer email domain>` este specificat de echipa IT locală când se instalează serverul.

Crearea unei liste de abonați la e-mail

Notificările prin e-mail sunt trimise unei liste cu anumiți abonați.

Specificați lista de abonați după cum urmează.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru Settings (setări).
2. Selectați **Email Configuration** (Configurare e-mail).
3. În câmpul Subscribers (Abonați), introduceți adresele de e-mail separate prin virgule.

Verificați dacă adresele de e-mail sunt introduse corect. Software-ul nu validează formatul adresei de e-mail.

4. Selectați **Save** (Salvare).
5. Selectați **Send test message** (Expediere mesaj de testare) pentru a genera un e-mail de testare către lista de abonați.

Verificați inboxul de e-mail pentru confirmarea expedierii e-mailului.

NOTĂ Asigurați-vă că ați selectat butonul **Save** (Salvare) înainte de a trimite mesajul de test. Trimiterea mesajului de test înainte de a salva elimină toate modificările.

Configurarea criptării copiilor de siguranță

VeriSeq NIPT Assay Software v2 le permite administratorilor să activeze sau să dezactiveze criptarea copiilor de rezervă. De asemenea, aceștia pot seta sau actualiza parola de criptare pentru copiile de siguranță ale bazei de date. Această parolă este necesară pentru a restaura o copie de siguranță a bazei de date. Asigurați-vă că păstrați parola într-un loc sigur pentru consultare ulterioară.

NOTĂ Doar administratorii au permisiunea de a configura criptarea copiilor de siguranță ale bazei de date.

Configurați criptarea copiilor de rezervă conform descrierii de mai jos.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru Settings (setări).
2. Selectați **Backup Encryption** (Criptare copii de siguranță).
3. Bifați caseta de selectare **Encrypt Backups** (Criptare copii de siguranță).
4. Introduceți parola de criptare preferată în câmpul **Encryption Password** (Parolă de criptare).
5. Reintroduceți aceeași parolă în câmpul **Confirm Password** (Confirmare parolă).
6. Selectați **Save** (Salvare).

Generarea unei copii de siguranță necriptate

VeriSeq NIPT Assay Software le permite administratorilor să genereze un fișier de backup necriptat, care poate fi folosit de departamentul de Asistență tehnică Illumina. Fișierul de backup necriptat există doar pentru 24 de ore, înainte de a fi șters automat.

NOTĂ Doar Administratorii au permisiunea de a genera o copie de rezervă necriptată.

Creați un fișier de backup necriptat după cum urmează.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru Settings (Setări).
2. Selectați **Backup Encryption** (Criptare copii de siguranță).
3. Selectați butonul **Generate Unencrypted Backup** (Generare copie de siguranță necriptată).
4. Selectați **Yes** (Da) în fereastra de confirmare.
Se afișează un mesaj care confirmă solicitarea copiei de siguranță necriptate.
5. Selectați **OK**.

Puteți confirma crearea unei copii de rezervă necriptate revenind la Tabloul de bord pentru VeriSeq NIPT Assay Software și vizualizând tabelul Recent Activities (Activități recente). O nouă activitate ar trebui să confirme crearea cu succes a unei copii de siguranță necriptate.

Configurarea parolelor de rețea

Un administrator sau un inginer de service de teren Illumina poate folosi pagina Network Passwords (Parole de rețea) pentru a configura parole pentru comunicarea între serverul local și componentele Soluției VeriSeq NIPT v2.



ATENȚIE

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a schimba parolele de rețea.

Configurați parolele de rețea conform descrierii de mai jos.

1. Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru Settings (setări).
2. Selectați **Network Passwords** (Parole de rețea).
3. În câmpul **Sequencer Password** (parolă secvențiator) introduceți parola pentru instrumentele de secvențiere.
4. Reintroduceți aceeași parolă în câmpul **Confirm Password** (Confirmare parolă).



ATENȚIE

Actualizarea parolei pentru sistemele de secvențiere în timpul unui ciclu de secvențiere poate provoca pierderi de date.

5. Selectați **Save Sequencer Password** (Salvare parolă secvențiator).

Serverul stochează parola secvențiatorului. Actualizați toate instrumentele conectate la server pentru a asigura utilizarea acestei parole.

6. Introduceți o parolă pentru VeriSeq NIPT Microlab STAR în câmpul **Automation Password** (Parolă automatizare).



ATENȚIE

Actualizarea parolei pentru automatizare în timpul pregătirii speci­menelor poate provoca pierderi de date.

Doar inginerii de service Illumina au dreptul de actualizare a parolei pentru automatizare pentru ML STAR. Înainte de schimbarea parolei stocate pe server prin interfața web, asigurați-vă că un membru al echipei de teren Illumina a vizitat locația dvs. și a actualizat parola ML STAR. Dacă actualizați parola în interfața web a serverului fără a o actualiza la ML STAR, sistemul devine inutilizabil.

7. Reintroduceți parola pentru ML STAR în câmpul **Confirm Password** (Confirmare parolă).
8. Selectați **Save Automation Password** (Salvare parolă automatizare).
Serverul stochează parola pentru ML STAR. Actualizați toate instrumentele ML STAR conectate la server pentru a asigura utilizarea acestei parole.

Deconectare

- Selectați pictograma de profil a utilizatorului din colțul dreapta sus al ecranului și selectați **Log Out** (Deconectare).

Analiza și raportarea

După colectarea datelor de secvențiere, acestea sunt demultiplexate, transformate în format FASTQ, alini­ate la un genom de referință și analizate pentru detecția de aneuploidii. Secțiunea descrie diversele valori determinate pentru oricare dintre speci­menele specifice.

Demultiplexarea și generarea FASTQ

Datele de secvențiere stocate în format BCL sunt procesate cu software-ul de conversie bcl2fastq. Software-ul de conversie bcl2fastq demultiplexează date și convertește fișierele BCL în formate de fișier FASTQ standard pentru analiză ulterioară. Pentru fiecare ciclu de secvențiere, VeriSeq NIPT Assay Software creează o fișă de specimen (SampleSheet.csv). Acest fișier conține informațiile privind speci­menul furnizate software-ului în timpul procesului de pregătire a speci­menelor (folosind API-urile software-ului). Aceste fișe de probă conțin un antet cu informații referitoare la ciclu și descriptorii pentru speci­menele procesate într-o anumită celulă flow cell.

Tabelul următor prezintă detaliile datelor din fișă cu speci­mene.

**ATENȚIE**

Nu modificați și nu editați acest fișier cu fișa de specimen. Este generat de sistem și modificările pot determina efecte adverse ulterior, inclusiv rezultate incorecte sau eșecul analizei.

Denumirea coloanei	Descriere
SampleID	Identificarea specimenului.
SampleName	Numele specimenului. Implicit: același cu SampleID.
Sample_Plate	Identificarea plăcii pentru o anumită probă. Implicit: necompletat.
Sample_Well	Identificarea godeului de pe placă pentru un anumit specimen.
I7_Index_ID	Identificarea primului adaptor de indexare.
index	Secvența de nucleotide la primul adaptor.
I5_Index_ID	Identificarea celui de-al doilea adaptor.
index2	Secvența de nucleotide la al doilea adaptor.
Sample_Project	Identificarea proiectului pentru un anumit specimen. Implicit: necompletat.
SexChromosomes	Analiza referitoare la cromozomii sexuali. Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Da) – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și a sexului. • No (Nu) – nu este necesară nici raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nici a sexului. • SCA – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nu este necesară raportarea sexului.
SampleType	Tipul de specimen. Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (monofetală) – sarcină monoembrionară. • Twin (multifetală) – sarcină multiembrionară. • Control – specimen de control cu sex și clasificare a aneuploidiei cunoscute. • NTC – specimen de control fără șablon (fără ADN).

QC pentru secvențiere

Valorile QC pentru secvențiere identifică celulele flow cell care prezintă o probabilitate foarte ridicată de a eșua la analiză. Densitatea grupului de celule, rezultatele procentuale ale filtrului de trecere (PF), valorile pentru devansare și defazare descriu calitatea generală a datelor de secvențiere și sunt comune multor aplicații de secvențiere de ultimă generație. Valoarea prognozată a rezultatelor armonizate

estimează nivelul profunzimii de secvențiere din flow cell. Dacă datele de calitate redusă duc la eșecul valorilor prognozate aliniate, ciclul de procesare este oprit. Pentru mai multe informații, consultați [Valorile și limitele inferioare și superioare pentru QC la pagina 47](#).

Estimările fracției fetale

Fracția fetală (FF) se referă la procentul de ADN acelular, liber circulant, dintr-o probă de sânge matern, derivată din placentă. Software-ul de analiză utilizează informațiile atât din distribuția dimensiunii fragmentului de ADN liber circulant cât și din diferențele din acoperirea genomică dintre ADN-ul liber circulant matern și fetal pentru a calcula o estimare a fracției fetale.¹

Statistici folosite în scorul final

Pentru toți cromozomii, datele de secvențiere la ambele capete sunt aliniate la genomul de referință (HG19). Citirile aliniate neduplicate unice sunt agregate în compartimente de 100 Kb. Contorizările corespunzătoare ale compartimentelor sunt ajustate pentru a lua în calcul decalajul GC și în conformitate cu acoperirea regiunii genomului stabilită anterior. Folosind astfel de contorizări de compartiment normalizate, scorurile statistice sunt derivate pentru fiecare autozom prin compararea regiunilor de acoperire care pot fi afectate de aneuploidie cu restul autozomilor. Se calculează un raport de probabilitate logaritmică (log likelihood ratio – LLR) pentru fiecare specimen, luând în calcul aceste scoruri pe bază de acoperire și fracția fetală (FF) estimată. LLR reprezintă probabilitatea ca un specimen să fie afectat, în condițiile acoperirii observate și FF, comparativ cu probabilitatea ca un specimen să fie neafectat, în condițiile aceleiași acoperiri observate. Calcularea acestui raport are în vedere și incertitudinea estimată privind FF. Pentru calculele ulterioare se folosește logaritmul natural al raportului. Software-ul de analiză evaluează LLR pentru fiecare cromozom țintă și fiecare specimen, pentru a furniza o determinare a aneuploidiei.

Statisticile pentru cromozomii X și Y diferă de statisticile folosite pentru autozomi. Pentru feteșii identificați ca fiind de sex feminin, definirile SCA necesită acordul de clasificare determinat de LLR și de valoarea cromozomială normalizată.² Scorurile LLR specifice sunt calculate pentru [45,X] (sindromul Turner) și pentru [47,XXX]. Pentru feteșii identificați ca fiind de sex masculin, definirile SCA pentru [47,XXY] (sindromul Klinefelter) sau [47,XYY] pot avea la bază relația dintre valorile cromozomiale normalizate pentru cromozomii X și Y (NCV_X și NCV_Y). Specimenele de la feteșii de sex masculin pentru care NCV_X se încadrează în intervalul observat pentru speciamentele de sex feminin euploide pot fi denumite [47,XXY]. Specimenele din probele de sex masculin pentru care NCV_X se încadrează în intervalul observat pentru speciamentele de sex masculin euploide, dar pentru care cromozomul Y este suprareprezentat, pot fi denumite [47,XXY].

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

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

Anumite valori ale NCV_Y și NCV_X nu se încadrează în capacitatea sistemului de a efectua o determinare a SCA. Aceste specimene produc un rezultat Not Reportable (Neraportabil) pentru clasificarea XY. Rezultatele autozomale sunt în continuare furnizate pentru aceste specimene dacă toate celelalte valori QC sunt conforme.

QC pentru analiză

Valorile QC pentru analiză sunt parametri calculați în timpul analizei și sunt folosite pentru a detecta specimenele cu abatere prea mare de la comportamentul preconizat. Datele pentru specimene neconforme cu aceste valori sunt considerate nefiababile și sunt marcate ca eșuate. Când specimenele produc rezultate care sunt în afara limitelor prognozate ale acestor valori, raportul NIPT furnizează o justificare QC de tipul unui avertisment sau al unui motiv de eșec. Consultați [Mesaje privind motivul QC la pagina 63](#) pentru informații suplimentare despre respectivele justificări QC.

QC pentru specimenele NTC

VeriSeq NIPT Solution permite adăugarea specimenelor NTC în cadrul ciclului. ML STAR poate genera până la 2 NTC-uri per ciclu pentru loturile cu 24 de specimene și 48 de specimene și până la 4 NTC-uri pentru loturile cu 96 de specimene. Indiferent de numărul de NTC-uri adăugate, software-ul verifică o medie minimă de 4.000.000 de fragmente mapate unice pentru fiecare specimen dintr-un grup. Din acest motiv, nu adăugați mai mult de 2 probe NTC la fiecare grup. Pentru mai multe informații, consultați [Valorile și limitele inferioare și superioare pentru QC la pagina 47](#).

Stările QC pentru specimenele NTC sunt:

- **NTC sample processing** (Procesarea probei NTC) – când se procesează o probă NTC, software-ul aplică un rezultat PASS QC (CC reușit) când acoperirea pentru specimen este redusă, așa cum se prevede pentru NTC.
- **Patient sample as NTC** (Probă pacient ca NTC) – când este procesată o probă de pacient, marcată ca NTC, se detectează o acoperire mare. Deoarece specimenul este marcat ca NTC, software-ul marchează starea QC a specimenului ca FAIL (Eșec), cu următorul motiv: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Specimen NTC cu acoperire mare)

Server local VeriSeq v2

Serverul local VeriSeq v2 rulează un sistem de operare sub Linux și oferă o capacitate de stocare de aproximativ 7,5 TB pentru date. Presupunând că dimensiunea datelor este de 25 GB per ciclu de secvențiere, serverul poate stoca până la 300 de cicluri. Se emite o notificare automată când nu este disponibilă capacitatea de stocare minimă. Serverul este instalat pe rețeaua locală.

Unitatea locală

VeriSeq NIPT Assay Software creează foldere specifice, disponibile pentru utilizator pe serverul local. Aceste foldere pot fi mapate folosind un protocol de partajare Samba pe orice stație de lucru sau laptop din rețeaua locală.

Nume folder	Descriere	Acces
Input (Intrare)	Conține datele de secvențiere generate de sistemul de secvențiere de ultimă generație mapate pe server.	Citire și scriere.
Output (Ieșire)	Conține toate rapoartele generate de software.	Doar citire.
Backup (Copie de rezervă)	Conține copiile de rezervă pentru baza de date.	Doar citire.

NOTĂ Maparea unității locale are la bază protocolul Server Message Block (Bloc mesaj server) (SMB). În prezent, software-ul este compatibil cu versiunile SMB2 și ulterioare. Serverul necesită semnătură SMB. Activați aceste versiuni pe echipamentul (laptop/stație de lucru) pe care efectuați maparea.

Baza de date locală

VeriSeq NIPT Assay Software are o bază de date locală unde sunt păstrate informațiile despre biblioteci, rulările de secvențiere și rezultatele analizelor. Baza de date face parte integrantă din VeriSeq NIPT Assay Software și nu poate fi accesată de utilizator. Sistemul cuprinde un mecanism automat de copiere de siguranță a bazei de date pe serverul local. Pe lângă următoarele procese privind baza de date, utilizatorilor li se recomandă să facă periodic o copie de rezervă a bazei de date într-o locație externă.

- **Database backup** (Copie de rezervă a bazei de date) – un instantaneu al bazei de date este salvat automat în fiecare oră, zi, săptămână și lună. Copiile de rezervă realizate din oră în oră sunt eliminate după ce este creată o copie de rezervă zilnică. Copiile de rezervă zilnice sunt și ele eliminate atunci când este finalizată copia de rezervă săptămânală. Copiile de siguranță săptămânale sunt eliminate după ce este creată o copie de siguranță lunară, păstrându-se doar aceasta. Practica recomandată este de a crea un script automat care poate păstra folderul cu copii de rezervă pe o NAS locală. Aceste copii de rezervă nu includ folderele de intrare și de ieșire.

NOTĂ VeriSeq NIPT Assay Software v2 oferă o opțiune de criptare pentru copierea de rezervă a bazei de date. Pentru informații suplimentare, consultați [Configurarea criptării copiilor de siguranță la pagina 35](#).

- **Database restore** (Restaurarea bazei de date) – baza de date poate fi restaurată din orice instantaneu cu rol de copie de rezervă. Restaurările se realizează doar de către inginerii de service pe teren Illumina. Parola de criptare trebuie furnizată pentru a restabili o copie de siguranță criptată. Această parolă trebuie să fie parola în vigoare în momentul creării copiei de siguranță.
- **Data backup** (Creare de copii de siguranță pentru date) – deși serverul local poate fi utilizat drept punct de stocare principal pentru ciclurile de secvențiere, acesta poate stoca doar aproximativ 300 de cicluri. Puteți configura copii de rezervă automate continue pentru date pe un alt dispozitiv de stocare pe termen lung sau pe o NAS.
- **Maintenance** (Întreținere) – în afară de copierea de rezervă a datelor, serverul local nu solicită utilizatorului să efectueze nicio operațiune de întreținere. Actualizările pentru software-ul de analiză sau pentru serverul local sunt furnizate de departamentul de asistență tehnică Illumina.

Date arhivate

Consultați politica de arhivare locală IT pentru a stabili modul de arhivare a directoarelor de intrare și ieșire. VeriSeq NIPT Assay Software monitorizează spațiul rămas pe disc din directorul de intrare și notifică utilizatorii prin e-mail când capacitatea de stocare rămasă scade sub 1 TB.

Nu utilizați serverul local pentru stocarea datelor. Transferați datele pe serverul local și arhivați-le periodic.

Un ciclu de secvențiere tipic compatibil cu fluxul de lucru pentru analiza cfADN necesită 25-30 GB pentru ciclurile efectuate pe secvențiatorul de ultimă generație. Dimensiunea folderului ciclului curent depinde de densitatea finală a clusterului.

Arhivați datele doar când sistemul este inactiv și nu se efectuează niciun ciclu de analiză sau de secvențiere.

Mapare unități de server

Serverul local are trei foldere care pot fi mapate individual pe orice computer care are Microsoft Windows instalat:

- **input** – mapări în folderele cu date de secvențiere. Cuplați la computerul conectat la sistemul de secvențiere. Configurați sistemul de secvențiere pentru a transmite datele în folderul de intrare.
- **output** – mapări în rapoartele de analiză ale serverului și rapoartele de proces ale analizei.
- **backup** – mapări în fișierele de backup pentru baza de date.

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a mapa unitățile de server.

Mapați fiecare folder după cum urmează.

1. Conectați-vă la computer din cadrul unei subrețele a serverului local.
2. Faceți clic dreapta pe **Computer**, apoi selectați **Map network drive** (Mapare unitate de rețea).

3. Selectați o literă din lista verticală Drive (unitate).
4. În câmpul Folder, introduceți \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. De exemplu: \\10.50.132.92\input.
5. Introduceți numele și parola de utilizator (ca administrator activ) VeriSeq NIPT Assay Software v2. Folderele mapate cu succes apar cuplate la computer. Dacă rolul, starea activă sau parola administratorului se schimbă, conexiunea activă a serverului mapat este întreruptă. Folderele mapate cu succes apar cuplate la computer.

NOTĂ Maparea unității locale are la bază protocolul Server Message Block (Bloc mesaj server) (SMB). În prezent, software-ul este compatibil cu versiunile SMB2 și ulterioare. Serverul necesită semnătură SMB. Activați aceste versiuni pe echipamentul (laptop/stație de lucru) pe care efectuați maparea.

Reporniți serverul.

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a reporni serverul.

Pentru a reporni serverul:

1. În lista verticală **Settings** (Setări), selectați **Reboot Server** (Repornire server).
2. Selectați **Reboot** (Repornire) pentru a reporni sistemul sau **Cancel** (Anulare) pentru a ieși fără repornire.
3. Introduceți un motiv pentru oprirea serverului.
Motivul este înregistrat în scopul depanării.



ATENȚIE

Repornirea este interzisă dacă există cicluri de secvențiere sau pregătiri de specimene în derulare. În acest caz, sunt posibile pierderi de date. Repornirea sistemului poate dura câteva minute. Planificați-vă activitatea în laborator în funcție de repornire.

Oprirea serverului

NOTĂ Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a opri serverul.

Pentru a opri serverul local:

1. În lista verticală **Settings** (Setări), selectați **Shut Down Server** (Oprire server).
2. Selectați **Shut Down** (Oprire) pentru a opri serverul local sau selectați **Cancel** (Anulare) pentru a ieși fără să opriți serverul.
3. Introduceți un motiv pentru oprirea serverului local.
Motivul este înregistrat în scopul depanării.



ATENȚIE

Este interzisă efectuarea de cicluri de secvențiere sau pregătiri de specimene în timpul opririi serverului. În caz contrar, este posibilă pierderea de date.

Redresare după oprire neprevăzută

În cazul unei pene de curent sau a unei opriri accidentale de către utilizator în timpul unui ciclu de analiză, sistemul:

- Repornește automat VeriSeq NIPT Assay Software la repornire.
- Recunoaște eșecul ciclului de analiză și retrimite ciclul pe lista de așteptare pentru procesare.
- Generează rezultate când se finalizează cu succes analiza.

NOTĂ Dacă analiza eșuează, VeriSeq NIPT Assay Software îi permite sistemului să retransmită ciclul spre analiză de cel mult trei ori.

Considerații cu privire la mediu

Tabelul următor prezintă considerațiile privind temperatura ambiantă pentru serverul local.

Altitudine	Temperatură ambiantă operațională	Temperatură ambiantă non-operațională
Nivelul mării	10 °C - 40 °C	0 °C - 60 °C
+10,000 picioare	0 °C - 30 °C	-10 °C - 50 °C

Informațiile privind eliminarea echipamentelor electronice conform directivei privind deșeurile de echipamente electrice și electronice (DEEE) și reglementărilor sunt furnizate pe site-ul web Illumina la <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Valorile QC

Valorile și limitele QC de cuantificare

Valoare	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Justificare
standard_r_squared	Valoarea R la pătrat a modelului de curbă pentru standarde.	0,980	N/A	Modelele de curbă pentru standarde cu liniaritate slabă în spațiul log-log nu sunt factori de predicție adecvați pentru concentrațiile reale ale specimenelor.
standard_slope	Panta modelului de curbă pentru standarde.	0,95	1,15	Modelele de curbă pentru standarde care depășesc benzile de performanță prevăzute indică un model nefiabil.
ccn_library_pg_ul	Concentrația maximă permisă a specimenului.	N/A	1000 pg/μl	Specimenele cu concentrații ADN calculate în afara specificațiilor indică contaminare cu ADN genomic excedentar.

Valoare	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Justificare
median_ccn_pg_ul	Valoarea concentrației calculate mediane pentru toate speci­menele din lot.	16 pg/μl	N/A	Un grup de secvențiere cu volum adecvat nu poate avea un număr excesiv de speci­mene supra-diluate. Loturile cu număr mare de speci­mene diluate indică eșecul procesului de pregătire a speci­menelor.

Valorile și limitele inferioare și superioare pentru QC

Valoare	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Justificare
cluster_density	Densitatea grupului clusterului secvențiat.	152.000 per mm ²	338.000 per mm ²	Celula flow cell cu densitate redusă a clusterului nu generează suficiente rezultate. Celulele flow cell cu densitate excesivă a clusterelor produc date de secvențiere de calitate slabă.
pct_pf	Procent de citiri care respectă filtrul de puritate.	≥50%	N/A	Celulele flow cell cu PF% extrem de redus pot avea o reprezentare anormală a bazei și este posibil să indice probleme la citirile PF.
prephasing	Fracția de devansare.	N/A	≤ 0,003	Recomandări optimizate empiric pentru VeriSeq NIPT Solution v2.

Valoare	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Justificare
phasing	Fracția de defazare.	N/A	$\leq 0,004$	Recomandări optimizate empiric pentru VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_ aligned_ reads	Număr mediu estimat de fragmente mapate unice per specimen.	$\geq 4.000.000$	N/A	Determinat drept NES minim observat în populația normală.

Rapoarte de sistem

Introducere

VeriSeq NIPT Assay Software generează următoarele categorii de rapoarte:

- Rapoarte privind rezultatele și notificările.
- Rapoarte de proces.

Raportul poate fi informativ sau acționabil.

- **Informativ** – raport legat de proces, care furnizează informații privind progresul testării și poate fi utilizat pentru a confirma finalizarea unui anumit pas. Raportul furnizează și informații de tipul rezultatelor CC și numerelor ID.
- **Acționabil** – raport asincron declanșat de un eveniment de sistem sau de o acțiune a utilizatorului care necesită atenția utilizatorului.

Această secțiune descrie fiecare raport și oferă detalii de raport pentru integrarea LIMS.

Fișiere de ieșire

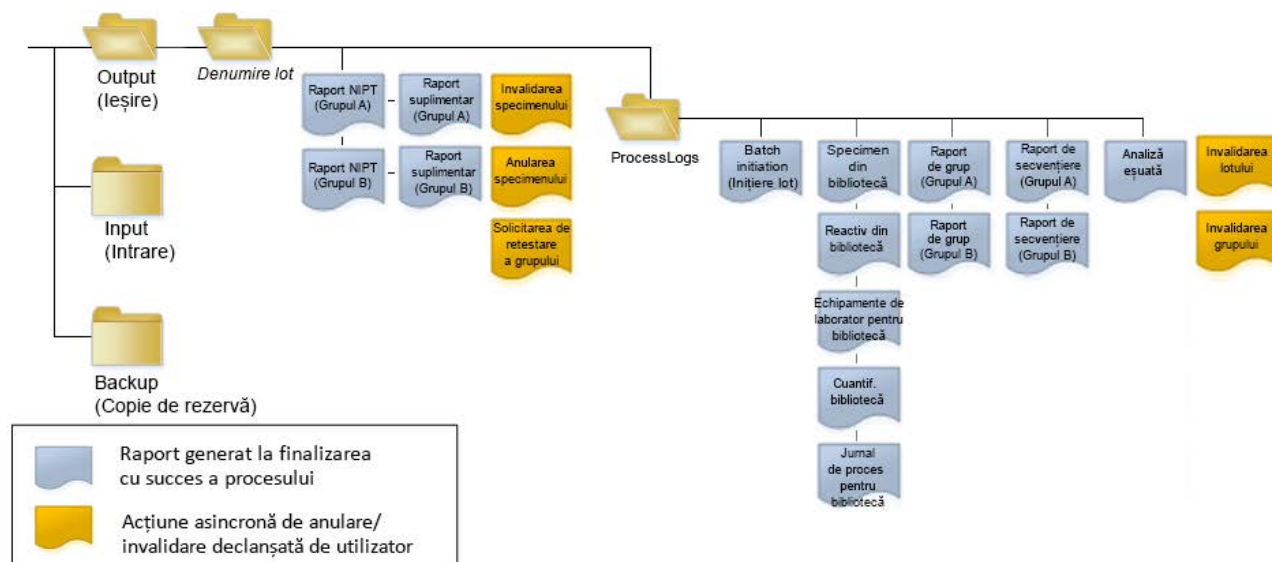
Rapoartele VeriSeq NIPT Assay Software sunt generate pe unitatea de disc internă a serverului local, mapată la unitatea utilizatorului drept un folder Output (ieșire) accesibil exclusiv pentru citire. Fiecare raport este generat cu un fișier sumă de verificare MD5 standard corespunzător, care este folosit pentru a verifica dacă a fost modificat fișierul.

Toate rapoartele au format text simplu, delimitat de tabulatori. Rapoartele pot fi deschise cu orice editor de text sau cu un program de gestionare de date în format tabelar precum Microsoft Excel.

Structura fișierului Reports (Rapoarte)

VeriSeq NIPT Assay Software salvează rapoartele cu o structură specifică în folderul Output (ieșire).

Figura 4 Structura folderului de rapoarte al VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software salvează rapoartele în folderul *Batch Name* (Nume lot) astfel:

- **Folderul principal (folderul Batch Name (Nume lot))** – conține rapoartele cu rezultatele sau sunt asociate notificărilor prin e-mail generate de LIMS. Pentru detalii, consultați [Rapoarte privind rezultatele și notificările la pagina 56](#).
- **Folderul ProcessLogs** – conține rapoartele referitoare la proces. Pentru detalii, consultați [Rapoartele de proces la pagina 71](#).

Puteți consulta lista tuturor rapoartelor la [Rezumatul rapoartelor de sistem la pagina 51](#).

Rezumatul rapoartelor de sistem

Nume raport	Tip de raport	Entitate raportare	Format pentru numele fișierului de raport
Raportul NIPT la pagina 56	Acționabil	Grup/celulă flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul suplimentar la pagina 65	Acționabil	Grup/celulă flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de invalidare a specimenului la pagina 70	Acționabil	Sample (Specimen)	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de anulare a specimenului la pagina 71	Acționabil	Sample (Specimen)	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de solicitare de retestare a grupului la pagina 71	Acționabil	Pool (Grup)	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raport de inițiere a lotului la pagina 72	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raport de invalidare a lotului la pagina 72	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raport privind speciemenele din bibliotecă la pagina 73	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul privind reactivul bibliotecii la pagina 74	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă la pagina 75	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nume raport	Tip de raport	Entitate raportare	Format pentru numele fișierului de raport
Raport privind cuantificarea bibliotecii la pagina 76	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Jurnal de proces pentru bibliotecă la pagina 77	Informativ	Batch (Lot)	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Raportul privind grupul la pagina 78	Informativ	Pool (Grup)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de invalidare a grupului la pagina 78	Informativ	Pool (Grup)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raportul de secvențiere la pagina 79	Informativ	Grup/celulă flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raport privind eșecul analizei la pagina 80	Informativ	Grup/celulă flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Evenimente la generarea de rapoarte

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Raportul NIPT	Conține rezultatele finale ale unui ciclu de analiză reușit.	<ul style="list-style-type: none"> Se finalizează analiza ciclului de secvențiere.
Raportul suplimentar	Conține rezultate suplimentare pentru un ciclu de analiză reușit.	<ul style="list-style-type: none"> Analiza ciclului de secvențiere și raportul NIPT finalizate.
Invalidarea specimenului	Conține informații despre un specimen invalidat.	<ul style="list-style-type: none"> Utilizatorul invalidează un specimen.
Anularea specimenului	Conține informații despre un specimen anulat.	<ul style="list-style-type: none"> Specimen anulat de utilizator.
Solicitarea de retestare a grupului	Indică posibilitatea de a genera un al doilea grup dintr-un lot existent. Conține informații despre starea retestării grupului. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Grup invalidat de utilizator.
Batch initiation (Inițiere lot)	Indică inițierea unei noi procesări de lot.	<ul style="list-style-type: none"> Utilizatorul inițiază un lot nou.
Invalidarea lotului	Conține informații despre un lot inițiat de utilizator invalidat.	<ul style="list-style-type: none"> Lotul este invalidat.
Specimen din bibliotecă	Afișează toate speciemenele din lot.	<ul style="list-style-type: none"> Lotul este invalidat. Se finalizează metoda de pregătire a bibliotecii. Cuantificarea lotului eșuează.

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Reactiv din bibliotecă	Conține informații despre reactivul pentru procesarea bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> • Lotul este invalidat. • Se finalizează metoda de pregătire a bibliotecii. • Cuantificarea lotului eșuează.
Echipamente de laborator pentru bibliotecă	Conține informații despre echipamentul de laborator pentru procesarea bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> • Lotul este invalidat. • Se finalizează metoda de pregătire a bibliotecii. • Cuantificarea lotului eșuează.
Cuantif. bibliotecă	Conține rezultatele testului de cuantificare a bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> • Lotul este invalidat. • Se finalizează metoda de pregătire a bibliotecii. • Cuantificarea lotului eșuează.
Jurnal de proces pentru bibliotecă	Conține pașii efectuați în timpul procesării bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> • Lotul este invalidat. • Se finalizează metoda de pregătire a bibliotecii. • Cuantificarea lotului eșuează. • Se finalizează procesul pentru lot.
Pool (Grup)	Conține volumele de grupare de specimene.	<ul style="list-style-type: none"> • Se finalizează metoda de grupare.
Invalidarea grupului	Conține informații despre un grup inițiat de utilizator invalidat.	<ul style="list-style-type: none"> • Grup invalidat de utilizator.

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Secvențiere	Conține rezultatele QC ale secvențierii.	<ul style="list-style-type: none">• QC pentru secvențiere reușit.• Secvențierea eșuează.• Secvențierea expiră.
Analiză eșuată	Conține informații din analiza unui grup eșuat.	<ul style="list-style-type: none">• Analiza ciclului de secvențiere eșuează.

¹ Utilizatorul invalidează un grup dintr-un lot valid care nu a depășit numărul maxim de grupuri.

Rapoarte privind rezultatele și notificările

Raportul NIPT

Raportul NIPT pentru VeriSeq NIPT Assay Software v2 conține rezultatele clasificării cromozomiale formatate ca specimen/rând pentru fiecare specimen din grup.

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	Nu se aplică.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Cod de bare unic al specimenului.	Nu se aplică.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	Informațiile privind tipul de specimen furnizate de la punctul de colectare sau utilizatorul laboratorului. Determină clasificarea aneuploidiilor, raportarea aneuploidiilor și criteriile QC.	Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (monofetală) – sarcină monoembrionară. • Twin (multifetală) – sarcină multiembrionară. • Control – specimen de control cu sex și clasificare a aneuploidiei cunoscute. • NTC – specimen de control fără șablon (fără ADN). • Not specified (Nespecificat) – nu s-a furnizat un tip de specimen pentru acest specimen 	enum	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
sex_chrom	S-a solicitat analiza cromozomilor sexuali. Determină prezentarea clasificării aneuploidiei și a informațiilor privind cromozomii sexuali.	<p>Una dintre următoarele variante:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Da) – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și a sexului. • No (Nu) – nu este necesară nici raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nici a sexului. • SCA – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nu este necesară raportarea sexului. • Not specified (Nespecificat) – nu s-a furnizat o opțiune de raportare a cromozomilor sexuali pentru acest specimen. <p>Raportul NIPT afișează valorile yes (da), no (nu) sau sca exclusiv cu minuscule.</p>	enum	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
screen_type	Tipul de screening.	<p>Una dintre următoarele variante:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (De bază) – screening pentru cromozomii 13, 18 sau 21. • Genomewide (genomic) – screening pentru întregul genom. • Not specified (nespecificat) – nu s-a furnizat un tip de screening pentru acest specimen. <p>Raportul NIPT afișează valorile basic (de bază) și genomewide (la nivel de genom) exclusiv cu minuscule.</p>	text	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell de secvențiere.	Nu se aplică.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
class_sx	Clasificarea aneuploidiei cromozomilor sexuali.	<p>Una dintre următoarele opțiuni, în funcție de tipul de specimen și de opțiunile de raportare a cromozomilor sexuali selectate:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Anomalie detectată) – vizualizare anomaly_description (descrierea anomaliei) pentru datele specifice ale anomaliei. • NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) – specimen negativ și sex neraportat. • NO ANOMALY DETECTED – XX (Nicio anomalie detectată – XX) – specimen negativ cu făt de sex feminin. • NO ANOMALY DETECTED – XY (Nicio anomalie detectată – XY) – specimen negativ cu făt de sex masculin. • NOT REPORTABLE (Nu se poate raporta) – software-ul nu poate raporta cromozomul sexual. • NO CHR Y PRESENT (Niciun cromozom Y prezent) – sarcină gemelară fără niciun cromozom Y detectat. • CHR Y PRESENT (Cromozom Y prezent) – sarcină gemelară cu cromozom Y detectat. • CANCELLED (Anulat) – specimen anulat de utilizator. • INVALIDATED (Invalidat) – specimen cu eșec la QC sau invalidat de utilizator. • NOT TESTED (Netestat) – cromozomul sexual nu a fost testat. • NA (Nu se aplică) – categoria nu se aplică specimenului. 	class_sx	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
class_auto	Clasificarea pentru aneuploidiile din autozomi. Raportată drept ANOMALY DETECTED (Anomalie detectată) dacă s-a detectat o anomalie în cadrul tipului de screening selectat pentru specimen.	<p>Una dintre următoarele variante:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (Anomalie detectată) – s-a detectat o anomalie cromozomială autozomală. • NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) – nu s-a detectat nicio anomalie autozomală. • CANCELLED (Anulat) – specimen anulat de utilizator. • INVALIDATED (Invalidat) – specimen cu eșec la QC sau invalidat de utilizator. • NA (Nu se aplică) – categoria nu se aplică specimenului. 	text	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
anomaly_description	Șirul de tip ISCN care descrie toate anomaliile care se pot raporta. Anomaliile multiple sunt separate prin punct și virgulă.	<p>DETECTED (Detectată): urmată de șiruri separate prin punct și virgulă concatenate în următoarele formate, în ordinea cromozomilor: (\+ -)[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>sau NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) NA (Nu se aplică) INVALIDATED (Invalidat) CANCELLED (Anulat).</p>	text	<i>Șiruri separate prin punct și virgulă și alte valori descrise în secțiunea Regulile de descriere a anomaliilor la pagina 62.</i>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
qc_flag	Rezultatele analizei CC. Doar valorile qc_flag pentru WARNING și PASS raportează rezultatele. Toate celelalte valori nu raportează rezultatele.	Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none">• PASS (reușită)• WARNING (Avertizare)• FAIL (Eșec)• CANCELLED (Anulat)• INVALIDATED (Invalidat)• NTC_PASS (Succes NTC)	enum	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>

Coloană	Descriere	Opțiuni prestabilite pentru valoare	Tip	Regex
qc_reason	CC eșuat sau informații de avertizare.	Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> • NONE (Niciuna) (starea CC = PASS (Succes)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalii multiple detectate) (starea QC = WARNING (Avertizare)) • FAILED iFACT (iFACT eșuat) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele nu se încadrează în intervalul prevăzut) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuția dimensiunilor fragmentelor nu se încadrează în intervalul prevăzut) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele Flow Cell nu se încadrează în intervalul prevăzut) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Estimarea fracției fetale eșuată) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele de secvențiere nu se încadrează în intervalul prevăzut) • UNEXPECTED DATA (Date neprevăzute) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Specimen NTC cu acoperire mare) • CANCELLED (Anulat) • INVALIDATED (Invalidat) 	text	<i>Valori specificate în opțiunile prestabilite pentru valoare.</i>
ff	Fracție fetală estimată.	Procent de cfADN în specimenul fetal, rotunjit la cel mai apropiat număr întreg. Rezultatele mai mici de 1% sunt prezentate ca <1%.	text	<i>Nu se aplică.</i>

Regulile de descriere a anomaliilor

Dacă VeriSeq NIPT Assay Software v2 identifică o anomalie, câmpul `anomaly_description` din Raportul NIPT afișează valoarea DETECTED (Detectat) urmată de un șir de text. Acest text descrie toate anomaliile raportabile, în sistemul International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (Comitetul Internațional Permanent pentru Nomenclatorul de Citogenetică – ISCN). Șirul conține mai multe elemente separate prin punct și virgulă. Fiecare element reprezintă o trisomie sau o monosomie într-un autozom, o aneuploidie a cromozomilor sexuali sau o deleție ori duplicație parțială.

Elementele trisomiilor și monosomiilor sunt notate `+<chr>` și respectiv `-<chr>`, unde `<chr>` reprezintă numărul cromozomului.

De exemplu, un specimen cu trisomie la cromozomul 5 se afișează astfel:

+5

Un specimen cu monosomie la cromozomul 6 se afișează astfel:

-6

Aneuploidiile cromozomilor sexuali folosesc notația standard, cu patru valori posibile:

- XO – pentru monosomie la cromozomul X.
- XXX – pentru trisomie la cromozomul X.
- XXY – pentru 2 cromozomi X la sexul masculin.
- XYY – pentru 2 cromozomi Y la sexul masculin.

Delețiile sau duplicațiile parțiale se raportează doar pentru autozomi și apar doar în screeningurile genomice. Sintaxa unei deleții sau duplicații parțiale este `<type>(<chr>)(<start band><end band>)`, fiind valabile următoarele:

- `<type>` (tip) reprezintă tipul de eveniment, fie del pentru ștergere, fie dup pentru duplicație.
- `<chr>` reprezintă numărul cromozomului.
- `<start band>` reprezintă banda citogenetică ce conține începutul evenimentului.
- `<end band>` reprezintă banda citogenetică ce conține finalul evenimentului.

De exemplu, o deleție sau duplicație parțială în care banda citogenetică de la p13 de pe cromozomul 19 are o duplicație se afișează astfel:

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

Câmpul `anomaly_description` (descrierea anomaliilor) respectă trei reguli de ordonare:

1. Elementele sunt ordonate în funcție de numărul cromozomului, indiferent dacă este vorba despre un cromozom integral sau o deleție sau duplicație parțială. Aneuploidiile cromozomilor sexuali, dacă există, se afișează în ultima poziție.
2. Pentru anomalii ale aceluiași cromozom, aneuploidiile cromozomiale sunt afișate înaintea delețiilor și duplicațiilor parțiale.
3. Pentru delețiile sau duplicațiile parțiale din cadrul aceluiași cromozom, delețiile sunt afișate înaintea duplicațiilor.

4. Delețiile sau duplicațiile parțiale de același tip din cadrul aceluiși cromozom sunt ordonate în funcție de baza de pornire prezentată în Raportul suplimentar.

NOTĂ Pentru screeningul genomic, software-ul poate raporta o aneuploidie și o deleție ori duplicație parțială ca afectând același cromozom. Dacă apare acest rezultat, consultați raportul suplimentar pentru valori suplimentare de asistență în interpretarea rezultatelor.

Mesaje privind motivul QC

Coloana qc_reason din Raportul NIPT prezintă un eșec QC sau un avertisment când rezultatele analizei nu se încadrează în intervalul prevăzut pentru o valoare analitică QC. Eșecurile QC determină suprimarea completă a rezultatelor pentru aneuploidia cromozomială, sex, a rezultatelor suplimentare și pentru fracția fetală, corespunzând următoarelor câmpuri din raportul NIPT: class_auto, class_sx, anomaly_description și ff.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	A acțiune recomandată
FAILED iFACT (iFACT eșuat)	test individual de încredere pentru aneuploidia fetală (iFACT) – valoare QC care combină estimările fracției fetale cu valorile ciclului asociate cu acoperirea pentru a determina dacă sistemul prezintă încredere statistică pentru definirea unui anumit specimen.	Reprocesați specimenul.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Abaterea standard față de acoperirea euploidelor nu este în conformitate cu distribuția predeterminată a datelor. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a specimenului.	Reprocesați specimenul.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuția dimensiunilor fragmentelor nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Distribuirea dimensiunilor fragmentelor nu este în conformitate cu distribuția predeterminată a datelor. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a specimenului.	Reprocesați specimenul.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele Flow Cell nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Datele flowcell nu sunt în conformitate cu distribuția predeterminată a datelor. Poate fi determinată de o eroare la configurarea flowcell.	Reprocesați specimenul.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Estimarea fracției fetale eșuată)	Nu s-a putut realiza o estimare validă a fracției fetale.	Reprocesați specimenul.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele de secvențiere nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Datele de secvențiere a intrării nu sunt în conformitate cu distribuția predeterminată a datelor. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a specimenului.	Secvențiați din nou flowcell.
UNEXPECTED DATA (Date neprevăzute)	Raportul generează o problemă de QC care nu corespunde niciunuia din celelalte motive QC prezentate în acest tabel.	Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalii multiple detectate)	În specimen sunt detectate două sau mai multe anomalii ce pot fi raportate (inclusiv aneuploidii cromozomiale genomice și evenimente CNV). Detectarea anomaliilor multiple poate indica manipularea greșită a specimenului sau un eveniment mai rar, cum ar fi afecțiunile maligne la mamă. Acest mesaj este un avertisment. Nu reprezintă un eșec QC. Rezultatele sunt raportate pentru a se putea vizualiza anomaliile detectate. Cu toate acestea, este posibil să trebuiască să reprocessați specimenul.	Reprocesați specimenul.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Specimen NTC cu acoperire mare)	Acoperire mare detectată pentru un specimen NTC (niciun material ADN prevăzut). Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a specimenului.	Reprocesați specimenul.
CANCELLED (Anulat)	Specimen anulat de un utilizator.	Nu se aplică.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
INVALIDATED (Invalidat)	Specimen invalidat de un utilizator.	Nu se aplică.

Raportul suplimentar

Raportul suplimentar conține date pentru parametrii suplimentari în funcție de lot, specimen sau regiune. În acest raport, fiecare rând reprezintă un parametru. Mai mulți parametri se aplică aceluiași lot ori aceluiași specimen sau regiuni.

Fișierul separat prin tabulatori are șase coloane, conform descrierii din tabelul de mai jos.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_name	Denumirea lotului relevant.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Codul de bare pentru specimen.	text	NA (nu se aplică) pentru parametrii per lot. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
region	Fie întregul cromozom, fie o descriere a regiunii deleției sau duplicației parțiale.	text	NA (nu se aplică) – pentru parametrii per lot sau per specimen. chr[12]?[0-9X] – pentru parametrii întregii regiuni cromozomiale. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) – pentru parametrii regiunii cu deleție sau duplicație parțială.
metric_name	Denumirea parametrului descris.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Valoarea parametrului.	varies	Consultați Parametrii suplimentari ai raportului la pagina 65 .

Parametrii suplimentari ai raportului

Raportul suplimentar conține date pentru următorii parametri. Fiecare parametru se afișează per lot, per specimen sau per regiune.

Parametrii pentru cromozomul X sunt afișați doar dacă selectați opțiunile privind cromozomii sexuali Yes (Da) sau SCA.

Intervalele de valori apar ca Minimum Value, Maximum Value (Valoare minimă, valoare maximă) înconjurate de paranteze rotunde sau drepte. Parantezele rotunde indică excluderea valorii extreme din interval. Parantezele drepte indică includerea valorii extreme în interval. Inf este abrevierea pentru infinit.

Denumirea parametrului	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
genome_assembly	Per lot	Sistemul de coordonate pentru alinierea datelor de secvențiere și a coordonatelor regiunii de raportare. Întotdeauna GRCh37 pentru soluția VeriSeq NIPT v2.	text	^GRCh37\$
frag_size_dist	Per specimen	Abaterea standard a diferențelor dintre distribuțiile cumulative ale dimensiunii fragmentelor reale și prevăzute.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	Per specimen	Fracția fetală raportată.	float	(0, 1)
NCV_X	Per specimen	Valoare cromozomială normalizată pentru cromozomul X. Este afișată doar dacă opțiunea de raportare a cromozomilor sexuali o permite. În caz contrar, acest parametru apare ca NOT TESTED (Netestată).	float	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Per specimen	Valoare cromozomială normalizată pentru cromozomul Y. Este afișată doar dacă opțiunea de raportare a cromozomilor sexuali o permite. În caz contrar, acest parametru apare ca NOT TESTED (Netestată).	float	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Per specimen	Numărul de regiuni cu deleție sau duplicație parțială detectate în specimen.	integer	(0, Inf)
non_excluded_sites	Per specimen	Numărul de citiri rămase după filtrare și contorzitate pentru analiză.	integer	(0, Inf)

Denumirea parametrului	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_classification	Per regiune	<p>Clasificarea regiunii de către sistem în același format cu câmpul anomaly_description din raportul NIPT.</p> <p>Pentru cromozomul X, dacă nu s-a detectat nicio anomalie a cromozomilor sexuali, clasificarea regiunii va corespunde valorii class_sx din raportul NIPT.</p> <p>Opțiuni pentru valoare (regex): DETECTED (Detectată): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTATĂ: (del dup)\([12]?[0-9]\)\ (((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\ NO ANOMALY DETECTED (Nicio anomalie detectată) DETECTED (Detectată): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX (Nicio anomalie detectată - XX) NO ANOMALY DETECTED - XY (Nicio anomalie detectată - XY) NOT REPORTABLE (Nu se raportează) CHR Y PRESENT (Cromozom Y prezent) CHR Y NOT PRESENT (Cromozom Y absent)</p>	text	Valorile specificate în Descriere.
cromozom	Per regiune	Simbolul cromozomului.	text	chr[12]?[0-9X]
start_base	Per regiune	Prima bază inclusă în regiune.	integer	[1, Inf)
end_base	Per regiune	Ultima bază inclusă în regiune.	integer	[1, Inf)
start_cytoband	Per regiune	Banda citogenetică a primei baze incluse în regiune.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Per regiune	Banda citogenetică a ultimei baze incluse în regiune.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?

Denumirea parametrului	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_size_mb	Per regiune	Dimensiunea regiunii în mega baze.	float	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Per regiune	Scorul LLR (raport de probabilitate logaritmică) pentru trisomie pentru regiune. Indică dovezile pentru trisomie, comparativ cu dovezile pentru nicio modificare (disomie). O trisomie este definită dacă scorul LLR depășește un anumit prag prestabilit. Pentru delețiile sau duplicațiile parțiale, acest parametru apare doar dacă tipul este o creștere (dup). În caz contrar, apare ca NA (nu se aplică).	float	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Per regiune	Scorul LLR pentru monosomie pentru respectiva regiune. Indică dovezile pentru monosomie, comparativ cu dovezile pentru nicio modificare (disomie). O monosomie este definită dacă scorul LLR depășește un anumit prag prestabilit. Pentru delețiile sau duplicațiile parțiale, acest parametru apare doar dacă tipul este o scădere (del). În caz contrar, apare ca NA (nu se aplică). Această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată) dacă alegeți să efectuați tipul de screening de bază.	float	(-Inf, Inf)

Denumirea parametrului	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_t_stat_long_reads	Per regiune	Statistica t pentru regiunea respectivă. Statistica t este diferența de acoperire dintre regiune și restul genomului, comparativ cu variația din cadrul probei. Aceasta este o valoare de tip raport semnal/zgomot care captează detectabilitatea oricărei schimbări de acoperire din regiune. „long_reads” indică faptul că acoperirea utilizată pentru această statistică t include întreaga gamă de dimensiuni ale fragmentelor folosită în analiză. Statistica t este combinată cu fracția fetală estimată pentru specimen pentru a genera scorurile LLR.	float	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	Per regiune	Proporția de material fetal cu aneuploidie. Această valoare se bazează pe raportul dintre fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii și fracția fetală a probei. În speciemenle cu fracții fetale aproape de zero, raporturile mozaic pot avea valori negative din cauza variabilității estimării fracției fetale a specimenului folosite pentru calcularea acestora.	float	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	Per regiune	Scorul LLR pentru trisomie calculat folosind fracția fetală dedusă din acoperirea din regiune, în loc de fracția fetală pentru specimen. Pentru delețiile sau duplicațiile parțiale, acest parametru apare doar dacă tipul este o creștere (dup). În caz contrar, această valoare apare ca NA (nu se aplică).	float	(-Inf, Inf)

Denumirea parametrului	Frecvență	Descriere	Tip	Regex sau interval de valori
region_mosaic_llr_monosomy	Per regiune	Scorul LLR pentru monosomie calculat folosind fracția fetală dedusă din acoperirea din regiune, în loc de fracția fetală pentru specimen. Pentru delețiile sau duplicațiile parțiale, acest parametru apare doar dacă tipul este o scădere (del). În caz contrar, această valoare apare ca NA (nu se aplică). Acest parametru apare drept NOT TESTED (Netestat) dacă alegeți să efectuați tipul de screening de bază.	float	(-Inf, Inf)

Raportul de invalidare a specimenului

Sistemul generează un Raport de invalidare a specimenului pentru fiecare specimen invalidat sau eșuat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic pentru specimenul invalidat.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea specimenului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numele de utilizator al operatorului responsabil pentru invalidarea sau eșecul specimenului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora invalidării specimenului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul de anulare a specimenului

Sistemul generează un Raport de anulare a specimenului pentru fiecare specimen anulat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic pentru specimenul anulat.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru anularea specimenului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numele de utilizator al operatorului care a anulat specimenul.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora anulării specimenului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul de solicitare de retestare a grupului

Raportul de solicitare de retestare a grupului indică posibilitatea de regrupare a unui grup invalidat. Sistemul generează un Raport de solicitare de retestare a grupului dacă se invalidează primul din cele două cicluri de secvențiere posibile (grupuri) pentru respectivul tip de grup.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tipul grupului.	enum	A B C E
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea grupului anterior.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora solicitării.	Marcajul temporal ISO 8601	

Rapoartele de proces

Această secțiune furnizează detalii despre rapoartele de proces generate de VeriSeq NIPT Assay Software.

Raport de inițiere a lotului

Sistemul generează un Raport de inițiere a lotului după inițierea și validarea reușite ale lotului, înainte de izolarea plasmei. Raportul poate fi trimis la sistemul LIMS al laboratorului pentru a indica crearea lotului și pentru a furniza o listă cu speciemenele asociate.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic al specimenului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Tip de specimen pentru codului de bare.	enum	unic control dublu ntc
well	Godeu asociat unui specimen.	text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Denumirea analizei.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Versiunea metodei de automatizare a analizei.	text	Test VeriSeq v2 NIPT
workflow_manager_version	Versiunea Workflow Manager asociat lotului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Raport de invalidare a lotului

Sistemul generează un Raport de invalidare a lotului când lotul este invalidat sau a eșuat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea lotului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inițialele operatorului care invalidează lotul.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora invalidării lotului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raport privind speci­menele din bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind speci­menele din bibliotecii la eșecul sau invalidarea lotului, la finalizarea cu succes a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic al speci­menului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Starea speci­menului după finalizarea pașilor de analiză.	enum	pass fail
qc_reason	Motivul pentru starea QC.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Volumul inițial al eprubetei de recoltare de sânge, în ml, la momentul izolării plasmei.	float	
index	Index asociat unui speci­men.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Concentrația bibliotecii în pg/μl.	float	
plasma_isolation_comments	Comentariile utilizatorului la efectuarea izolării plasmei (text de inserat).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Comentariile utilizatorului la extragerea cfADN (text de inserat).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Comentariile utilizatorului la pregătirea bibliotecii (text de inserat).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Comentariile utilizatorului la cuantificare (text de inserat).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Raportul privind reactivul bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind reactivul bibliotecii la denaturarea sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Numele procesului, în formatul PROCESS:sub-process. Opțiuni pentru valoare: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (Izolare) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (Extragere) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (Bibliotecă) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (Cuantificare) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (Grupare) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Nume reactiv.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Codul de bare pentru reactiv.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Data de expirare în formatul producătorului.	text	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Numele de utilizator al operatorului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marcaj temporar de inițiere asociat reactivului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă

Sistemul generează un Raport privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă (Library Labware Report) la eșecul sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_ name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ name	Denumirea echipamentelor de laborator.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ barcode	Cod de bare pentru echipamentele de laborator.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marcaj temporal de inițiere asociat echipamentelor de laborator.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raport privind cuantificarea bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind cuantificarea bibliotecii la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Identificator numeric.	long	
instrument	Numele instrumentului de cuantificare (text de inserat).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R la pătrat.	float	
standard_intercept	Interceptare.	float	
standard_slope	Pantă.	float	
median_ccn_pg_ul	Concentrație medie a specimenului.	float	
qc_status	Starea QC pentru cuantificare.	enum	pass fail
qc_reason	Descrierea motivului eșecului, dacă există.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Marcaj temporar de inițiere asociat cuantificării.	Marcajul temporal ISO 8601	

Jurnal de proces pentru bibliotecă

Sistemul generează un Jurnal de proces pentru bibliotecă la începutul și la finalul sau la eșecul fiecărui proces pentru lot, la eșecul sau invalidarea lotului și la finalizarea analizei (generat pentru fiecare grup).

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Numele procesului pentru lot, în formatul PROCESS:sub-process. Opțiuni pentru valoare: ISOLATION (Izolare) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Extragere) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Bibliotecă) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Cuantificare) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (Grupare) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	text	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inițialele operatorului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Numele instrumentului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Data și ora de începere a procesului pentru lot.	Marcajul temporal ISO 8601	
finished	Data și ora de finalizare sau eșuare a procesului pentru lot.	Marcajul temporal ISO 8601	
status	Lotul curent.	enum	completed failed started aborted

Raportul privind grupul

Sistemul generează un Raport privind grupul la finalizarea cu succes a bibliotecii, la eșecul lotului și la invalidarea lotului, dacă evenimentul survine după inițierea grupării.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Cod de bare unic al specimenului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat unui specimen.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tip de grup asociat unui specimen.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Volumul de grupare în μl.	float	
pooling_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează gruparea (text liber).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Raportul de invalidare a grupului

Sistemul generează un Raport de invalidare a grupului când grupul este invalidat.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Codul de bare pentru grup al grupului invalidat.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea grupului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Inițialele operatorului care a invalidat grupul.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Data și ora invalidării grupului.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raportul de secvențiere

La finalizarea sau expirarea ciclului de secvențiere, sistemul generează un Raport de secvențiere.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu ciclul de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Numărul de serie al secvențiatorului.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flow Cell asociat cu ciclul de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Concatenarea aplicației/versiunii software folosită pentru a genera datele în secvențiator.	text	
run_folder	Numele folderului ciclului de secvențiere.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Starea ciclului de secvențiere.	enum	completed timed out failed
qc_status	Starea QC pentru ciclul de secvențiere.	enum	pass fail error
qc_reason	Motivele QC pentru eșecul QC, valori separate prin punct și virgulă.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Densitatea clusterului (mediana/Flow Cell în toate blocurile imagistice).	float	
pct_q30	Baze procentuale peste Q30.	float	
pct_pf	Procentajul citirilor unice care s-au conformat filtrului.	float	
phasing	Defazare.	float	
prephasing	Devansare	float	
predicted_aligned_reads	Citirile aliniate prognozate.	long	

Coloană	Descriere	Tip	Regex
started	Marcajul temporal asociat cu inițierea secvențierii.	Marcajul temporal ISO 8601	
completed	Marcajul temporal asociat cu finalizarea secvențierii.	Marcajul temporal ISO 8601	

Raport privind eșecul analizei

Sistemul generează un Raport privind eșecul analizei când numărul maxim de încercări de analiză nu este suficient pentru rularea de secvențiere.

Coloană	Descriere	Tip	Regex
batch_name	Denumire lot.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell asociat cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Folderul Sequencing Run (Ciclu de secvențiere) asociat cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Starea Sequencing Run (Ciclu de secvențiere) asociată cu analiza eșuată.	text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Marcajul temporal asociat cu inițierea analizei.	Marcajul temporal ISO 8601	
timefinished	Marcajul temporal asociat cu analiza eșuată.	Marcajul temporal ISO 8601	

Depanare

Introducere

Asistența pentru depanarea Soluției VeriSeq NIPT v2 cuprinde:

- Notificările de la VeriSeq NIPT Assay Software și notificările de sistem.
- Acțiunile recomandate pentru problemele de sistem.
- Instrucțiunile pentru efectuarea analizelor preventive și eșuate folosind datele de testare preinstalate.

Notificările de la software-ul de analiză

Această secțiune descrie notificările de la VeriSeq NIPT Assay Software.

Notificările de progres

Notificările de progres indică progresul normal al executării analizei. Aceste notificări sunt înregistrate drept Activities (Activități) și nu necesită nicio acțiune din partea utilizatorului.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Batch initiation (Inițiere lot)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a creat un lot nou.	Activitate	Da	Nu se aplică.
Batch Library Complete (Biblioteca lotului este finalizată)	Pregătirea bibliotecii	Biblioteca finalizată pentru lotul curent.	Activitate	Nu	Nu se aplică.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Pool Complete (Grup finalizat)	Pregătirea bibliotecii	Grupul a fost generat dintr-un lot.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing Started (Secvențiere inițiată)	Secvențiere	Sistemul a detectat un folder nou cu date de secvențiere.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing QC passed (QC pentru secvențiere reușit)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere s-a încheiat și verificarea CC pentru secvențiere a reușit.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing Run Associated With Pool (Ciclu de secvențiere asociat grupului)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere a fost asociat cu succes cu un grup cunoscut.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Analysis Started (Analiză începută)	Analiză	Analiza a început pentru ciclul de secvențiere specificat.	Activitate	Da	Nu se aplică.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analiză finalizată, raport NIPT generat)	După analiză	Analiza s-a încheiat și au fost generate rapoartele.	Activitate	Da	Nu se aplică.

Notificările de invalidare

Notificările de invalidare indică evenimentele care apar în sistem din cauza invalidării de către utilizator a unui lot sau a unui grup cu ajutorul Managerului flux de lucru. Aceste notificări sunt înregistrate drept Notices (Notificări) și nu necesită nicio acțiune din partea utilizatorului.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Invalidarea lotului	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat un lot.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Pool Invalidation – Repool (Invalidarea grupului – regrupare)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat primul grup posibil (de un anumit tip) pentru lot.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidarea grupului – utilizați a doua alicotă)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat primul grup posibil (de un anumit tip) pentru lot.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Secvențiere completă, grup invalidat)	Secvențiere	Rularea de secvențiere este finalizată, dar grupul a fost invalidat de utilizator.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (QC pentru secvențiere reușit – toate speci­menele sunt nevalide)	QC pentru secvențiere	Verificarea QC pentru ciclul de secvențiere este finalizată, dar toate speci­menele sunt nevalide.	Notificare	Da	Nu se aplică.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analiză completă, grup invalidat)	După analiză	Analiza este finalizată, dar grupul a fost invalidat de utilizator.	Notificare	Da	Nu se aplică.

Notificările privind erorile remediabile

Erorile remediabile sunt stări din care VeriSeq NIPT Assay Software se poate redresa dacă utilizatorul urmează acțiunea recomandată. Dacă problema persistă, contactați departamentul de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Missing Instrument Path (Cale de instrument lipsă)	Secvențiere	Sistemul nu poate localiza/nu se poate conecta la un folder de secvențiere extern.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> Dacă utilizați NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93 Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Spațiu insuficient pe disc pentru secvențiere)	Secvențiere	Sistemul a detectat un folder nou cu date de secvențiere, dar estimează că nu există suficient spațiu pe disc pentru date.	Alertă	Da	<ol style="list-style-type: none"> Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Eliberați spațiul de pe disc sau efectuați o copie de siguranță a datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	A acțiune recomandată
Sequencing Run Invalid Folder (Folder de ciclu de secvențiere nevalid)	Secvențiere	Caractere nevalide în folderul Sequencing Run (Ciclu de secvențiere).	Avertizare	Da	Folderul pentru ciclul de secvențiere a fost redenumit incorect. Schimbați numele ciclului de secvențiere cu unul valid.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (A început secvențierea, dar lipsește fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Software-ul nu a detectat fișierul cu codul de bare pentru grup timp de 30 de minute după începerea secvențierii.	Avertizare	Da	Potențială defecțiune la instrument sau NAS. Verificați configurația instrumentului și conexiunea la rețea. Sistemul va continua să caute fișierul cu codul de bare pentru grup până la finalizarea secvențierii.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Nu se poate verifica finalizarea ciclului de secvențiere)	Secvențiere	Software-ul nu a putut citi fișierul cu starea de finalizare a ciclului din folderul de secvențiere.	Avertizare	Da	Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Missing Sample Attributes (Lipsește atributul specimenului)	Pre-analiză	Software-ul nu a putut găsi o definiție pentru tipul de specimen, pentru opțiunea privind cromozomii sexuali sau pentru tipul de screening pentru unele dintre specimene.	Notificare	Da	Nu s-au furnizat unul sau mai multe atribute pentru specimenul specificat. Introduceți atributele lipsă ale specimenului în Workflow Manager sau invalidați proba pentru a-i permite software-ului să continue.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	A acțiune recomandată
Sample Sheet Generation failed (Generarea fișei de specimen nu a reușit)	Pre-analiză	Software-ul nu a reușit să genereze fișa de specimen.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Dacă spațiul este limitat, eliberați spațiu pe disc sau faceți copii de rezervă ale datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Dacă utilizați NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Unable to check disk space (Nu se poate verifica spațiul de pe disc)	Pre-analiză	Software-ul nu a putut verifica spațiul de pe disc.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> Dacă utilizați NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93 ID acțiune 2 la pagina 93. Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	A acțiune recomandată
Insufficient Disk Space for Analysis (Spațiu insuficient pe disc pentru analiză)	Pre-analiză	Software-ul a detectat că nu există suficient spațiu pe disc pentru inițierea unui nou ciclu de analiză.	Alertă	Da	Eliberați spațiul de pe disc sau efectuați o copie de siguranță a datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93 ID acțiune 3 la pagina 94 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Nu se poate lansa fluxul de analiză)	Pre-analiză	Software-ul nu a putut iniția un ciclu de analiză pentru folderul de secvențiere dat.	Alertă	Da	Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Permiuniunea de citire/scriere a folderului de secvențiere a eșuat)	Pre-analiză	Testul software de verificare a permisiunii de citire/scriere în folderul ciclului de secvențiere a eșuat.	Avertizare	Da	<ul style="list-style-type: none"> Dacă utilizați NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Analysis Failed – Retry (Analiza a eșuat – reîncercați)	Analiză	Analiza a eșuat. Reîncercare.	Notificare	Da	Fără
Results Already Reported (Rezultatele au fost deja raportate)	System (Sistem)	Software-ul a determinat că s-a generat deja un raport NIPT pentru tipul de grup curent.	Activitate	Da	Fără

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Ațiune recomandată
Unable to deliver email notifications (Nu se pot trimite notificări prin e-mail)	System (Sistem)	Sistemul nu poate trimite notificări prin e-mail.	Avertizare	NA	1. Verificați validitatea configurării e-mailului definită în sistem. Consultați Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail la pagina 34 . 2. Trimiteți un e-mail de testare. Consultați Configurarea notificărilor de sistem prin e-mail la pagina 34 . 3. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Time Skew Detected (Decalaj orar detectat)	Pregătirea bibliotecii	Software-ul a detectat un decalaj orar de peste 1 minut între marcajul temporal furnizat de Workflow Manager și ora locală a serverului.	Avertizare	Nu	1. Verificați ora locală de pe computerul pe care este instalat Workflow Manager. 2. Verificați ora locală a serverului local raportată în interfața web cu utilizatorul (fila Server Status (Stare server)).

Notificările privind erorile iremediabile

Erorile iremediabile sunt probleme care ajung într-un punct din care nu se mai pot lua măsuri pentru a relua efectuarea analizei.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	A acțiune recomandată
Batch Failure (Denaturare lot)	Pregătirea bibliotecii	CC pentru lot nu a reușit.	Notificare	Da	Reporniți placa bibliotecii.
Report Generating Failure (Raportarea denaturării generării)	Raportare	Sistemul nu a putut genera un raport.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Dacă spațiul este limitat, eliberați din spațiul de pe disc sau faceți copii de rezervă ale datelor. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Nu s-a putut parcurge fișierul cu parametrii pentru ciclu)	Secvențiere	Sistemul nu a putut deschide/parcurge fișierul RunParameters.xml.	Avertizare	Da	Fișierul RunParameters.xml este corupt. Verificați configurația instrumentului și secvențiați din nou grupul.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Ațiune recomandată
Unrecognized Run Parameters (Parametri de ciclu nerecunoscuți)	Secvențiere	Software-ul a citit parametri de ciclu incompatibili.	Avertizare	Da	Software-ul nu a putut să construiască parametrii ciclului de secvențiere pentru fișierul de configurare a instrumentului. Verificați configurația instrumentului și secvențiați din nou grupul.
Invalid Run Parameters (Parametri de ciclu nevalizi)	Secvențiere	Software-ul a citit parametri de ciclu necesari care sunt incompatibili cu analiza.	Avertizare	Da	Verificarea compatibilității software-ului a eșuat. Verificați configurația instrumentului și secvențiați din nou grupul.
No Pool Barcode found (Nu s-a găsit niciun cod de bare pentru grup)	Secvențiere	Software-ul nu a putut să asocieze celula flow cell pentru ciclul de secvențiere cu un cod de bare existent pentru grup.	Avertizare	Da	Este posibil să se fi introdus greșit codul de bare pentru grup. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (S-a încheiat secvențierea, dar lipsește fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere a fost finalizat, dar fișierul cu codul de bare pentru grup nu a fost detectat.	Alertă	Da	Posibilă eroare a secvențiatorului. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Ațiune recomandată
Unable to read Pool Barcode File (Nu se poate citi fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Fișierul care conține codul de bare pentru grup este corupt.	Alertă	Da	Posibilă eroare la sistemul de secvențiere sau rețea. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.
Pool Barcode File Mismatch (Neconcordanță la fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Fișierul detectat cu codul de bare pentru grup face trimitere la un alt ID al celulei de măsurare decât cel asociat ciclului de secvențiere.	Alertă	Da	Posibilă eroare a secvențiatorului. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.
Sequencing Timed Out (Secvențierea a expirat)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere nu a fost finalizat într-un anumit interval.	Avertizare	Da	Verificați secvențiatorul și conexiunea la rețea. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing QC files generation failed (Generarea fișierelor CC de secvențiere nu a reușit)	QC pentru secvențiere	Ciclul de secvențiere este finalizat, dar fișierele CC interoperaționale sunt corupte.	Alertă	Da	Verificați sistemul de secvențiere și conexiunea la rețea. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing QC failed (CC pentru secvențiere nu a reușit)	QC pentru secvențiere	Ciclul de secvențiere s-a încheiat și verificarea CC pentru secvențiere nu a reușit.	Notificare	Da	Secvențiați din nou grupul.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Ațiune recomandată
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analiza a eșuat toate încercările disponibile)	Analiză	Toate încercările de analiză au eșuat. Nu se va reîncerca.	Avertizare	Da	Secvențiați al doilea grup.
Analysis Post-Processing Failed (Post-procesarea analizei a eșuat)	După analiză	Software-ul a eșuat post-procesarea rezultatelor analizei.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> • Dacă utilizați NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. • Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Analysis Upload Failed (Încărcarea analizei a eșuat)	După analiză	Software-ul a eșuat încărcarea rezultatelor analizei în baza de date.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> • Dacă utilizați NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați Proceduri de acțiune recomandate la pagina 93. • Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.

Proceduri de acțiune recomandate

ID acțiune	Acțiune recomandată	Pași
1	Verificați conexiunea la rețea	<p>Asigurați-vă că NAS pentru stocare la distanță și computerul local sunt în aceeași rețea.</p> <ol style="list-style-type: none">Într-o linie de comandă Windows (cmd), tastați următoarea comandă: ping<Server IP> Dacă utilizați NAS, verificați și conexiunea la NAS.Asigurați-vă că nu există pachete pierdute. Dacă există pachete pierdute, contactați administratorul IT.Testați conexiunea după cum urmează:<ol style="list-style-type: none">Conectați-vă la interfața web cu utilizatorul de pe serverul local.Din meniul Dashboard (Tablou de bord), selectați Folder (Folder).Selectați Test (Testare) și stabiliți dacă testul a reușit. Dacă testul a eșuat, consultați Editarea unei unități de rețea partajate la pagina 31 și asigurați-vă că sunt configurate corect toate setările.
2	Verificați spațiul disponibil pe disc	<p>Asigurați-vă că computerul cu Windows mapează la folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Pentru informații suplimentare, consultați Mapare unități de server la pagina 42.</p> <p>Faceți clic dreapta pe unitatea care mapează la folderul Input (Intrare). Selectați Properties (Proprietăți), apoi vedeți informațiile privind spațiul liber.</p>

ID acțiune	Acțiune recomandată	Pași
3	Eliberați spațiu de pe disc /Efectuați o copie de rezervă a datelor	<p>Ilumina recomandă o copie de rezervă periodică a datelor și/sau stocarea datelor de secvențiere la nivelul serverului. Pentru informații suplimentare, consultați Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 31.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Pentru datele stocate local pe serverul local: Asigurați-vă că computerul cu Windows mapează la folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Pentru informații suplimentare, consultați Mapare unități de server la pagina 42.<ol style="list-style-type: none">a. Faceți dublu clic pe folderul Input (Intrare) și introduceți datele de acces.b. Datele privind ciclurile de secvențiere sunt afișate cu numele folderelor corespunzătoare numelor ciclurilor de secvențiere.c. Efectuați o copie de rezervă a folderelor de secvențiere procesate sau ștergeți-le.2. Pentru datele stocate pe o NAS la distanță: Asigurați-vă că NAS pentru stocare la distanță și computerul local sunt în aceeași rețea. Accesați folderul de pe unitatea la distanță. Sunt obligatorii datele de acces primite de la administratorul IT.<ol style="list-style-type: none">a. Datele privind ciclurile de secvențiere sunt afișate cu numele folderelor corespunzătoare numelor ciclurilor de secvențiere.b. Efectuați o copie de rezervă a folderelor de secvențiere procesate sau ștergeți-le.

Probleme de sistem

Problemă	A acțiune recomandată
Software-ul nu pornește.	Dacă se detectează erori la pornirea VeriSeq NIPT Assay Software, în locul ecranului Log In (Conectare) apare un rezumat al tuturor erorilor. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru a raporta erorile afișate.
Este necesară restaurarea bazei de date.	Dacă este necesară restaurarea a unei copii de rezervă a unei baze de date, contactați inginerul de service de teren Illumina.
Se detectează decuplarea sistemului.	Când se detectează o decuplare a sistemului, VeriSeq NIPT Assay Software nu mai procesează comunicațiile de la alte componente din sistem. Un administrator poate reseta sistemul înapoi la funcționarea normală după ce accesează starea de detectare a decuplării.
Se activează alarma controlerului RAID.	Un administrator poate selecta butonul Server alarm (Alarmă de server) din fila Server Status (Starea serverului) din panoul de bord al VeriSeq NIPT Assay Software pentru a anula sunetul alarmei controlerului RAID. Apăsând acest buton, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor suplimentar.

Teste de procesare a datelor

Seturile de date preinstalate pe serverul local permit testarea funcțională a serverului și a motorului de analiză.

Testarea serverului

Această testare simulează o rulare de secvențiere în timp ce simulează o generare a rezultatelor analizei, fără a lansa de fapt fluxul de analiză. Efectuați această testare pentru a vă asigura că serverul local funcționează corect și că sunt generate rapoartele și notificările prin e-mail. Durată: aproximativ 3-4 minute.

Procedură

1. Deschideți directorul de intrare cuplat și apoi folderul TestingData.
2. Copiați unul din următoarele foldere din folderul TestingData:
 - Pentru datele NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Pentru datele NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.

3. Redenumiți copia unui folder cu sufixul _XXX. _XXX reprezintă numerotarea în ordine a ciclurilor de testare. De exemplu, dacă există _002 în folder, redenumiți noua copie _003.
4. Mutați folderul redenumit în folderul de intrări.
5. Așteptați 3-5 minute să se încheie ciclul. Asigurați-vă că s-au primit următoarele notificări prin e-mail:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (A început analiza ciclului de secvențiere)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT generat pentru ciclul de secvențiere).
6. Asociați ambele rapoarte cu denumirea secvențierii atribuită folderului.
7. În folderul output (ieșiri) deschideți unul din folderele TestData_NS_CopyWorkflow sau TestData_NDx_CopyWorkflow , și căutați unul din următoarele rapoarte:
 - Pentru NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Pentru NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.Dimensiunea preconizată a fișierului este de aproximativ 7,1 Kb.
8. Mutați ciclul de secvențiere de testare înapoi în folderul TestingData. Această practică vă ajută să gestionați de câte ori se execută testul de secvențiere.

NOTĂ Puteți șterge copiile vechi ale fișierelor de testare pentru a crea spațiu.

Rularea datelor de testare din analiza completă

Acest test efectuează un ciclu complet de analiză. Efectuați acest test dacă serverul nu procesează/analizează datele sau are o perioadă de inactivitate. Durată: Aproximativ 4-5 ore.

Procedură

1. Deschideți directorul de intrări cuplat și apoi folderul TestingData.
2. Redenumiți următorul folder, adăugând sufixul _000: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_FullRun.
Sufixul creează un nume unic pentru fiecare ciclu de secvențiere. Dacă ciclul are deja un sufix, redenumiți folderul crescând valoarea numerică a sufixului cu 1.
3. Mutați folderul redenumit în folderul de intrări.
4. Așteptați finalizarea analizei, aproximativ 4-5 ore. Asigurați-vă că s-au primit următoarele notificări prin e-mail:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (A început analiza ciclului de secvențiere)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT generat pentru ciclul de secvențiere).
5. Asociați ambele rapoarte cu denumirea secvențierii atribuită folderului.

6. Din folderul de ieșiri, deschideți folderul TestData_NDx_FullRun și verificați următorul raport:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Dimensiunea preconizată a fișierului este de aproximativ 7,1 Kb.
7. Mutați ciclul de secvențiere de testare înapoi în folderul TestingData.

Resurse și referințe

Documentația de mai jos poate fi descărcată de pe site-ul web Illumina.

Resursă	Descriere
<i>Prospect pentru VeriSeq NIPT Solution v2 (nr. document 1000000078751)</i>	Definește produsul și utilizarea preconizată și oferă instrucțiuni de utilizare și proceduri de depanare.
Manualul operatorului pentru <i>Microlab® STAR</i> , Hamilton Doc ID 624668	Prezintă informațiile de utilizare și întreținere și specificațiile tehnice pentru instrumentul automat de manipulare de lichide Hamilton Microlab STAR.

Accesați [paginile de asistență](#) pentru VeriSeq NIPT Solution v2 de pe site-ul web Illumina pentru a consulta documentația, pentru a descărca software, pentru instruire online și pentru întrebări frecvente.

Acronime

Acronim	Definiție
BCL	Fișier de definire a bazelor
CE-IVD	Marcaj de conformitate europeană pentru produsul de diagnosticare <i>in vitro</i> .
cfADN	ADN acelular
ADN	Acid dezoxiribonucleic
DNS	Sistem nume de domeniu
FASTQ	Format de fișier pe bază de text pentru stocarea rezultatului instrumentelor de secvențiere.
FF	Fracție fetală
FIFO	Primul venit, primul servit
iFACT	Test individual de încredere pentru aneuploidia fetală
IP	Protocol de Internet
LIMS	Sistem de management al informațiilor de laborator
LLR	Raport de probabilitate de înregistrare
MAC	Controlul accesului la fișiere media
NAS	Stocare atașată la rețea

Acronim	Definiție
NES	Centre neexcluse
NGS	Secvențiere de ultimă generație
NIPT	Testare prenatală neinvazivă
NTC	Control fără șablon
NTP	Protocol privind ora rețelei
PF	Conform cu filtrul
QC	Controlul calității
Regex	Expresie regulată. O secvență de caractere care poate fi utilizată de algoritmi de corelare a șirurilor pentru validarea datelor.
SCA	Aneuploidia cromozomilor sexuali
SDS	Fișe cu date de securitate
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

Asistență tehnică

Pentru asistență tehnică, contactați departamentul Asistență tehnică al Illumina.

Site web: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Fișe cu date de securitate (SDS) – disponibile pe site-ul web Illumina: support.illumina.com/sds.html.

Documentația produselor – disponibilă pentru descărcare de pe support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 S.U.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (în afara Americii de Nord)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Țările de Jos

Sponsor australian

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

PENTRU DIAGNOSTIC IN VITRO.

© 2023 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

illumina®