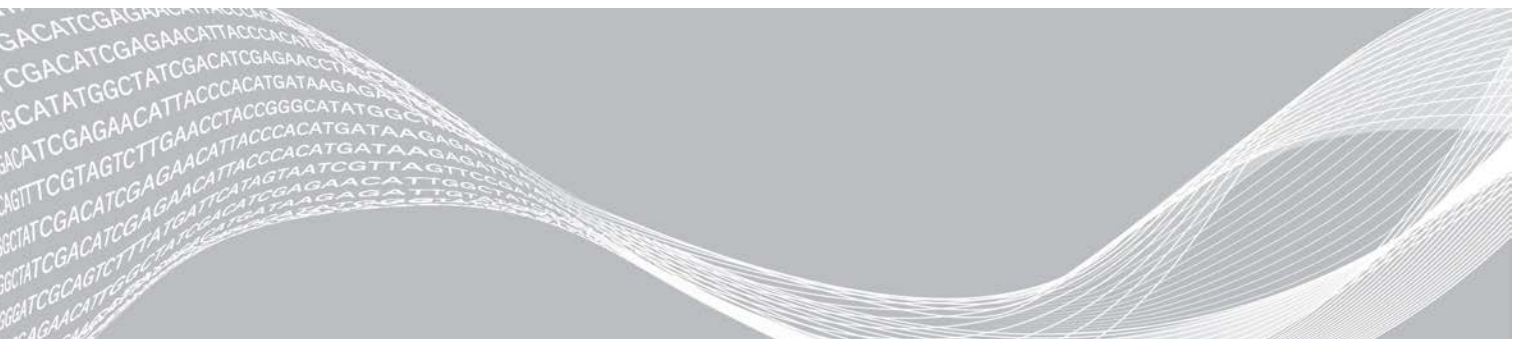


# VeriSeq NIPT Solution

## Softwarevejledning



Brugen af dette produkt er dækket af patenter, der tilhører og er licenseret til Illumina, Inc. Betaling for dette produkt giver begrænset, uoverdragelig ret til at bruge dette produkt til dets tilsigtede brug i overensstemmelse med dets dokumentation og andre tilknyttede vilkår og betingelser. Der findes en repræsentativ, ikke-udtømmende liste over sådanne patenter på [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Der gives ingen andre rettigheder under andre patenter eller til anden brug, hverken udtrykkeligt, stiltiende eller ved berettiget antagelse.

Dette dokument og dets indhold er ophavsretligt beskyttet af Illumina, Inc. og dets datterselskaber ("Illumina") og er udelukkende beregnet til kundens kontraktmæssige brug i forbindelse med anvendelsen af det produkt eller de produkter, som er beskrevet heri, og til intet andet formål. Dette dokument og dets indhold må ikke bruges eller distribueres til noget andet formål og/eller på anden måde kommunikeres, offentliggøres eller reproduceres på nogen som helst måde uden forudgående skriftligt samtykke fra Illumina. Med dette dokument udsteder Illumina ingen licens under sit patent, varemærke, sin copyright eller sædvaneret eller lignende rettigheder for nogen tredjeparter.

Instruktionerne i dette dokument skal følges nøje og fuldstændigt af kvalificerede og behørigt uddannede medarbejdere for at sikre, at det produkt eller de produkter, der er beskrevet heri, anvendes korrekt og sikkert. Alt indhold i dette dokument skal læses grundigt og forstås inden brug af produktet/produkterne.

HVIS ALLE INSTRUKTIONERNE HERI IKKE GENNEMLÆSES FULDT UD OG FØLGES NØJE, KAN DET MEDFØRE SKADE PÅ PRODUKTET ELLER PRODUKTERNE, SKADE PÅ PERSONER, HERUNDER BRUGERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANDEN EJENDOM OG VIL GØRE ENHVER GARANTI GÆLDENDE FOR PRODUKTET ELLER PRODUKTERNE UGYLDIG.

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF DET PRODUKT ELLER DE PRODUKTER, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2021 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

Alle varemærker tilhører Illumina, Inc. eller de respektive ejere. Specifikke varemærkeoplysninger er tilgængelige på [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Revisionshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 1000000001949 v04	August 2021	Opdateret adresse for EU-godkendt repræsentant.
Dokumentnr. 1000000001949 v03	December 2019	Opdateret bagside med nyt nummer og nye adresser på notificeret organ. Opdaterede Non-Excluded Site- og NCD-oplysninger og -målinger i kapitlerne Analysis QC. Rettelste fejl i overskriften og produktnavnet i kapitlet VeriSeq Onsite Server og rettede tastefejl i serverstørrelsen i kapitlet Local Database.
Dokumentnr. 1000000001949 v02	April 2018	Følgende opdateringer er gennemført i kapitlet VeriSeq NIPT Workflow Manager: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tilføjelse af rækken Edit Sample Attributes (Redigering af prøveattributter) i tabellen i afsnittet VeriSeq NIPT Batch Manager</li> <li>• Tilføjelse af oplysningerne batch_name og sample_barcode i tabellen Prøvearkinput.</li> <li>• Tilføjelse af opgaven Redigering af prøveattributter.</li> <li>• Revidering af trinnene i opgaverne Ugyldiggørelse af prøve, Ugyldiggørelse af batch og Ugyldiggørelse af pulje</li> <li>• Tilføjelse af afsnittet Overførsel af prøveark</li> <li>• Tilføjelse af oplysninger om parametrene for standardrapportering af kønskromosomer i afsnittet Analysekonfiguration.</li> </ul> <p>Revidering af følgende afsnit i kapitlet VeriSeq NIPT Assay Software:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Revidere oplysninger om NTC'er pr. kørsel i afsnittet QC af NTC-prøver</li> <li>• Tilføjelse af note om SMB-protokollen (servermeddelelsesblokken) i afsnittene Lokal disk og Tilknytning af serverdrev.</li> </ul> <p>Tilføjelse af oplysninger for Australien på bagsiden.</p>
Dokumentnr. 1000000001949 v00	Februar 2017	Oprindelig udgivelse

# Indholdsfortegnelse

Revisionshistorik .....	iii
<b>Kapitel 1 VeriSeq NIPT Solution (Løsning) .....</b>	<b>1</b>
Introduktion .....	1
Systemarkitektur .....	3
<b>Kapitel 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>	<b>4</b>
Introduktion .....	4
VeriSeq NIPT Method .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	4
VeriSeq NIPT Services .....	9
<b>Kapitel 3 Next-generation-sekventeringsinstrument .....</b>	<b>13</b>
Introduktion .....	13
Sekventeringspulje .....	13
Integration af datalager .....	13
Analysegennemløbskapacitet .....	14
Begrænsninger for netværkstrafik .....	14
<b>Kapitel 4 VeriSeq NIPT Assay Software (Analysesoftware) .....</b>	<b>15</b>
Introduktion .....	15
Assay Software .....	16
Webbrugergrenseflade .....	19
Analyse og rapportering .....	27
Lokal VeriSeq-server .....	30
<b>Appendiks A QC-målinger .....</b>	<b>34</b>
QC-målinger og -grænser for kvantificering .....	34
QC-målinger og -grænser for sekventering .....	35
Analytiske QC-målinger og -grænser .....	36
QC af NTC-prøver .....	37
<b>Appendiks B Systemrapporter .....</b>	<b>38</b>
Introduktion .....	38
Oversigt over systemrapporter .....	39
Hændelser, der udløser en rapport .....	40
Results and notifications reports (Resultat- og meddelelsesrapporter) .....	42
Process Reports (Procesrapporter) .....	47
<b>Appendiks C Fejlfinding .....</b>	<b>54</b>
Introduktion .....	54
Meddelelser i Assay Software .....	54

Systemproblemer .....	63
Databehandlingstest .....	64
<b>Appendiks D Yderligere ressourcer .....</b>	<b>66</b>
<b>Appendiks E Akronymmer .....</b>	<b>67</b>
<b>Teknisk hjælp .....</b>	<b>68</b>

# VeriSeq NIPT Solution (Løsning)

Introduktion .....	1
Systemarkitektur .....	3

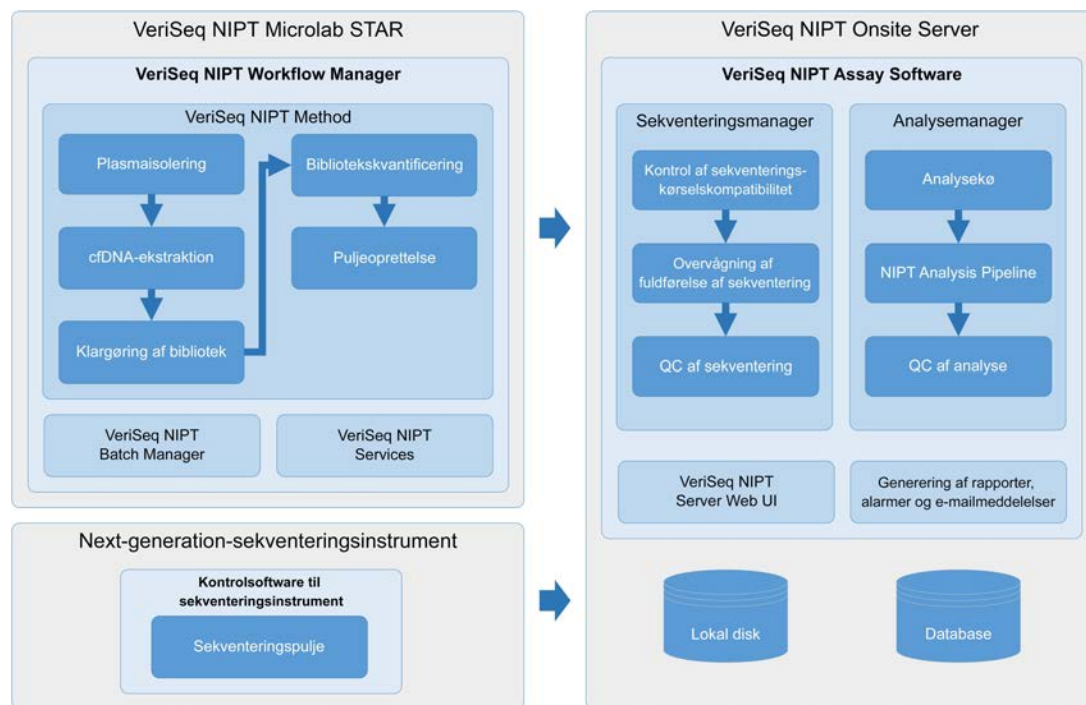
## Introduktion

VeriSeq NIPT Solution er en *in vitro*-diagnostisk test, der anvendes til sekventeringsbaseret screeningstest med henblik på detektering af føtale aneuploidier i perifere helblodsprøver fra moderen under dennes graviditet efter 10. gestationsuge. VeriSeq NIPT giver oplysninger om aneuploidistatus vedrørende følgende kromosomer: 21, 18, 13, X og Y. Dette produkt må ikke anvendes som eneste grundlag for diagnosticering eller beslutningstagen om det videre graviditetsforløb.

VeriSeq NIPT Solutions systemarkitektur omfatter:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – et automatiseret væskehåndteringsinstrument, som udfører klargøring og sporing af biblioteksprøver ved hjælp af VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Sample Prep Kits. ML STAR klargør prøver, der skal analyseres ved hjælp af VeriSeq NIPT Assay Software i henhold til brugervejledningen i *VeriSeq NIPT Solution Package Insert (dokumentnr. 1000000001856)*.
- ▶ **Next-generation-sekventeringsinstrument (NGS)** – et genomsekventeringsinstrument på hvilket, der udføres cluster-generering og sekventering. Kontrolsoftwaren til sekventeringsinstrumentet foreskriver trinnene til opsætning af en sekventeringskørsel og genererer sekventeringslæsninger af alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje. Sekventeringsdataene bliver evalueret af analysemanageren i Assay Software.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server** – En separat server, som ved hjælp af Assay Software analyserer paired-end-sekventeringsdata. Assay Software leverer forskellige statistikker, herunder log-likelihood-ratioer, som kan anvendes til at vurdere over- eller underrepræsentation af kromosomer i den enkelte prøve.

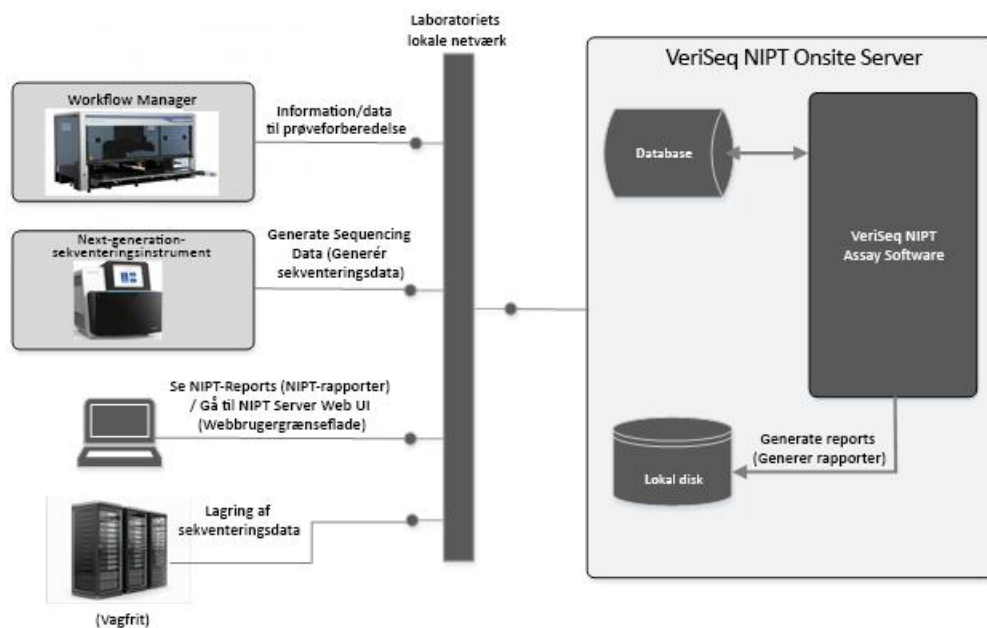
Figur 1 VeriSeq NIPT Solution-komponenter



## Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution forbinder alt systemudstyr via laboratoriets lokale netværk (LAN) ved brug af det samme undernet. Brugen af LAN gør det muligt at placere udstyret på fleksibel vis og at øge gennemløbet ved at tilføje yderligere sekventeringsinstrumenter og/eller ML STAR-arbejdsstationer. Figur 2 viser en oversigt.

Figur 2 Oversigt over VeriSeq NIPT Solution





# VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduktion .....	4
VeriSeq NIPT Method .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	4
VeriSeq NIPT Services .....	9

## Introduktion

VeriSeq NIPT Workflow Manager (Workflow Manager) er installeret på ML STAR og giver en simpel og intuitiv grafisk brugergrænseflade og automatiserer klargøringen af blodprøver i overensstemmelse med VeriSeq NIPT Solution. Workflow Manager opretholder en dataforbindelse til Onsite Server med henblik på databehandling, lagring, prøvesporing og gennemførelse af arbejdsstyringslogikken.

Workflow Manager giver adgang til 3 metoder:

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

## VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (metoden) styrer den automatiserede behandling af prøver på ML STAR. Metoden udfører følgende behandlingstrin:

- ▶ **Plasmaisolering** – Overfører 1 ml isoleret plasma fra et blodprøverør. Proceslogikken opretter en batch med Assay Software. Hver batch indeholder prøvedata, herunder prøvens stregkode, prøvetype, brøndplacering og valg ang. kønsrapportering.
- ▶ **cfDNA-ekstraktion** – Oprenses cfDNA fra 900 µl plasma.
- ▶ **Biblioteksklargøring** – Opretter biblioteker fra oprenset cfDNA, der er klar til sekventering. Bibliotekerne indeholder unikke indekser for hver prøve i batchen.
- ▶ **Bibliotekskvantificering** – Bestemmer cfDNA-koncentrationen ved hjælp af et interkalerende fluorescerende farvestof i et mikropuldeformat med 384 brønde. Pladen indeholder en mærket DNA-standardkurve og duplikater af hver prøve i batchen. Et R-script anvender de rå fluorescenslæsninger fra mikropuldelæseren og beregner prøvekoncentrationerne på baggrund af standardkurven.
- ▶ **Puljeoprettelse og normalisering** – Samler bibliotekerne i enkelte puljer med henblik på sekventering. Et andet R-script anvender de tidligere fastlagte koncentrationer til at beregne de hensigtsmæssige overførselsvolumener for hver prøve i den sekventeringsklare pulje.

## VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager (Batch Manager) administrerer prøve-, batch- og puljestatus via den samme grænseflade som den, der anvendes til udførelse af de automatiserede procedurer. Systemet tillader sporing af prøver på tværs af flere væskehåndteringssystemer og sekventeringsinstrumenter og via analyse-pipelinen. Du kan finde flere oplysninger om prøvebearbejdningsprocedurerne i *VeriSeq NIPT Solution Package Insert* (dokumentnr. 1000000001856).

Prøver administreres via følgende objekter i arbejdsprocessen:

Objekt	Beskrivelse
Prøve	Resultatet af en engangsudtrækning af 1 ml plasma fra et enkelt blodrør. Prøverne bliver forbundet med strekkoden på blodrøret (prøvens strekkode) og batchen.
Batch (Batch)	Plade med 48 eller 96 prøver, der bliver bearbejdet i forbindelse med cfDNA-ekstraktionen og biblioteksklargøringen.
Pool (Pulje)	Normaliseret og fortyndet volumen af dobbeltindekserede biblioteker, der er klar til brug i sekventeringsinstrumentet. Hver pulje indeholder op til 48 prøver.

I løbet af bearbejdningen kan der udføres følgende handlinger på objekterne:

Handling	Objekt	Genereret rapport	Beskrivelse
Invalidation (Ugyldiggørelse)	Prøve	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Brugeren markerer, at prøven ikke længere er gyldig til bearbejdning. Der bliver ikke genereret nogen testresultater for ugyldiggjorte prøver. Eksempel: Synlig overførsel af blodceller i forbindelse med plasmaisolering.
	Batch (Batch)	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Brugeren markerer, at batchen ikke længere er gyldig. Hvis batchen bliver ugyldiggjort inden puljegennering, bliver alle prøver ugyldiggjort. Eksempel: Pladen bliver tabt eller på anden måde håndteret på ukorrekt vis.
	Pool (Pulje)	Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Brugeren markerer, at puljen ikke længere er gyldig. Efter 2 ugyldiggørelser af puljen bliver alle prøverne i puljen ugyldiggjort. Eksempel: Hele puljevoluminet er blevet opbrugt i forbindelse med to mislykkede sekventeringer.
QC Failure (Mislykket QC)	Prøve	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	VeriSeq NIPT Solution markerer automatisk prøven som ugyldig, fordi den ikke opfylder kriterierne for en af de specificerede QC-målinger, eller fordi systemet har detekteret en væskehåndteringsfejl.
	Batch (Batch)	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	VeriSeq NIPT Solution markerer automatisk hele batchen som ugyldig. Eksempel: Systemfejl i forbindelse med væskehåndtering.
Cancelation (Annullering)	Prøve	Sample Cancelation (Annullering af prøve)	Laboratorieadministrationen markerer prøven som annulleret. Der bliver ikke genereret nogen testresultater.
Edit Sample Attributes (Redigering af prøveattributter)	Prøve	Sample Sex Reporting (Kønsrapportering for prøven)	Brugeren markerer Yes (Ja), No (Nej) eller SCA, hvad angår kønsrapportering. Der bliver genereret køn for prøver markeret med Yes (Ja), hvad angår kønsrapportering. Der bliver ikke genereret køn for prøver markeret med No (Nej), hvad angår kønsrapportering. For prøver markeret med SCA, hvad angår kønsrapportering, bliver der kun rapporteret kønskromosomale aneuploidier.
	Prøve	Sample Sex Type (Kønstype for prøven)	Brugeren markerer Singleton (Enkeltbarn), Twin (Tvilling), NTC eller Control (Kontrol), hvad angår kønstypen. Tildelingen af kønstype for prøven har direkte indflydelse på testanalysen. For at sikre korrekte testresultater skal prøvens kønstype være korrekt.

Efter handlingerne Invalidation (ugyldiggørelse), QC failure (Mislykket QC) eller Cancelation (Annullering) bliver objektet ikke viderebehandlet. Laboratorieinformationssystemer (LIS/LIMS) kan anvende Sample Invalidation Reports (Rapporter om ugyldiggørelse af prøve) til at angive genbearbejdning af prøven fra blodprøverøret.

## Prøvearksinput

Input-prøvearket indeholder patientrelaterede prøveoplysninger, inklusive prøvetypen og rapporteringsstatus vedrørende kønskromosomer. Systemet kan kun generere sekventeringspuljer, hvis prøveoplysningerne er fuldstændige.

Input-prøvearket skal være en tabulatorsepareret tekstfil (\*.txt-format). Navnene i overskriftskolonnerne i filen skal stemme fuldstændigt overens med dem, der fremgår af nedenstående tabel.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
batch_name	Streng/tom	Påkrævet	Angiver batchnavnet for prøven Skal stemme overens med det batchnavn, der er indført i opkaldsmetoden (Workflow Manager) for at bekræfte, at input-prøvearket er forbundet med den korrekte batch. Må højst bestå af 26 tegn. Kolonnen kan efterlades tom. BEMÆRK! Prøveark uden en kolonne med batch_name vil ikke blive accepteret.
sample_barcode	Streng	Påkrævet	Stregkoder på de blodprøverør, der overføres til ML STAR. Hvis der anvendes et heltal som stregkode på prøven, må det ikke overstige 15 cifre. Alfnumeriske prøvestregkoder må højst indeholde 32 tegn. Anvend kun tal, bogstaver, bindestreger (-) og understregningstegn (_).
sample_type	Streng	Påkrævet	Angiver den prøvetype, der skal analyseres. Tilladte værdier er "Singleton" (Enkeltbarn), "Twin" (Tvilling), "Control" (Kontrol) og "NTC".
sex_chromosomes	Streng	Påkrævet	Angiver, hvorvidt føtale kønskromosomer skal rapporteres Tilladte værdier er "yes" (ja, rapportering ønskes), "no" (nej, rapportering ønskes ikke) og "sca" (der ønskes kun rapportering af kønskromosomale aneuploidier).

Input-prøvearket overføres i forbindelse med plasmaisolering eller puljeoprettelse og kan overføres ved hjælp af Batch Manager. Prøveoplysningerne bekræftes i forbindelse med prøveoverførsel. Prøver, der bliver overført i forbindelse med plasmaisolering, kan inkludere en fuldstændig prøveliste eller et undersæt af prøver. I forbindelse med puljeoprettelse anmoder systemet om eventuelle manglende prøveoplysninger, der ikke er blevet overført i forbindelse med plasmaisolering.

Brugeren har kontrol over prøveoverførslen; enten for alle prøver i batchen (gælder batches, der er genereret af kundens LIMS) eller for genprøvninger (hvor de resterende åbne positioner fyldes med tilgængelige prøver).

Vælg mellem en af 3 følgende måder at anvende prøveark på:

- ▶ Foruddefinerede batches (LIMS-oprettede batches)
- ▶ Ad-hoc-batching (batches oprettet via Workflow Manager)
- ▶ Hybrid-batching (påfyldte LIMS-prioritetsprøver)

### Foruddefinerede batches – LIMS-oprettede batches

Der kan oprettes batches via kundens LIMS inden opstart af prøvebehandlingen. I prædefinerede batches er alle prøver allerede forbundet med en batch, før de bliver overført til ML STAR. Det prøveark, der bliver overført i forbindelse med plasmaisolering, omfatter alle prøver i batchen og alle prøveoplysninger. Prøveark til LIMS-oprettede batches skal indeholde batch-id-kolonnen for at sikre, at det batch-id, der blev indtastet manuelt i Workflow Manager ved behandlingsopstarten, er korrekt.

Denne fremgangsmåde har den fordel, at de helt rigtige overførte prøver bliver låst, fordi systemet kræver, at alle prøver på prøvearket er i batchen. Det kræver ingen yderligere oplysninger, og laboratoriet kan fortsætte til den endelige rapport uden yderligere datainput.

- ▶ **Fordele** – Giver fuldstændig kontrol over batchindholdet. Forhindrer overførsel af uønskede prøver.
- ▶ **Ulemper** – Kræver et system, der kan oprette batches ud fra beholdningslister (avanceret LIMS). Kan kræve, at laboratoriepersonalet henter de korrekte prøver frem fra opbevaringsstedet, eller kræve et avanceret prøveopbevaringssystem.

## Ad hoc-batching – Oprettede batches

Det er muligt at oprette batches på laboratoriet ved fysisk at indsamle prøverør og overføre dem i ML STAR i forbindelse med plasmaisolering. Det kræver ikke forudgående prøve-til-batch-forbinding, og det er brugeren på laboratoriet, der bestemmer, hvilke prøver, der skal inkluderes i batchen.

Når brugeren bliver bedt om det, vælger vedkommende **No Sample Sheet** (Ingen prøveark) i forbindelse med plasmaisolering. Workflow Manager forbinder de overførte prøver med den manuelt indtastede batch-id og genererer en rapport om initiering af batch. Det er muligt at sende rapporten til laboratoriets LIMS-system for at angive, at batchen er blevet oprettet, og for at tilvejebringe en liste over de prøver, der er knyttet til batchen.

- ▶ **Fordele** – kræver ingen LIMS eller prøveark. Brugere kan ændre rapporten om initiering af batch med oplysninger om hvilken prøvetype og kønsrapportering, der skal overføres i forbindelse med puljeoprettelse. Flexibilitet, idet det er muligt at tilføje en hvilken som prøve når som helst.
- ▶ **Ulemper** – Ingen automatisk kontrol over hvilke prøver, der bliver inkluderet i batchen. Brugeren kan overføre en uønsket prøve. Der skal overføres prøvedata i forbindelse med puljeoprettelse.

## Hybrid-batching – LIMS-prioritetsprøver

Kundens LIMS-system kan oprette en batch med et undersæt af de prøver, der er foruddefineret. De resterende prøver i batchen udfyldes af Workflow Manager fra de overførte prøver. I så tilfælde overfører brugeren et delvist prøveark i forbindelse med plasmaisolering. Igen må vi opfordre laboratorier til at udfylde kolonnen Batch-id, hvis de ønsker at foruddefinere deres batchnavne. Nogle gange kan en bruger vælge at overføre et tomt prøveark, som kun indeholder batchnavnet, for at dobbelttjekke det manuelt indtastede batchnavn. Denne fremgangsmåde er velegnet, hvis man skal prioritere vigtige prøver, såsom omprøvninger, for at sikre, at disse vigtige prøver bliver inkluderet i kørslen. Beslutningen om hvilke prøver, der skal inkluderes i batchen, træffes til dels af LIMS og til dels af brugeren på laboratoriet.

- ▶ **Fordele** – Bevarer fleksibiliteten ved ad-hoc-batching og bibeholder samtidig muligheden for at diktere batchnavnet og visse af prøverne i batchen (dvs. omprøvninger).
- ▶ **Ulemper** – Dikterer ikke prøverne til fulde,; derfor kan der stadig overføres en uønsket prøve. Denne fremgangsmåde kræver stadig oplysninger om visse prøver i forbindelse med puljeoprettelse.

## Edit Sample Attributes (Redigering af prøveattributter)

Kønskromosomrapporterings- og prøvetypeattributterne for individuelle prøver kan ændres når som helst inden opstart af en sekventeringskørsel ved hjælp af VeriSeq Nipt Batch Manager.

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **OK**.
- 3 Klik på den brøndplacering, der er forbundet med den relevante prøve, på batchpladediagrammet.

- 4 Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg så en prøvetypeattribut fra rullelisten Sample Type (Prøvetype).
- 5 Vælg en kønsrapporteringsattribut fra rullelisten Sex Reporting (Kønsrapportering).
- 6 Klik på **Edit** (Rediger).

## Ugyldiggørelse af prøve, batch og pulje

Afhængigt af det aktuelle prøvebehandlingstrin kan brugeren ugyldiggøre en enkelt prøve, en batch eller en prøvepulje. Prøven, batchen eller puljen vil ikke blive viderebehandlet, når den er blevet ugyldiggjort.

Du kan ugyldiggøre en eller flere prøver på et hvilket som helst tidspunkt inden generering af en testrapport ved hjælp af VeriSeq NIPT Method eller Batch Manager.

### Ugyldiggørelse af prøve ved hjælp af VeriSeq NIPT Method

- 1 Vælg de individuelle brønde, der skal ugyldiggøres, i vinduet Well Comments (Brøndkommentarer) ved afslutningen af den enkelte Workflow Manager-proces i løbet af prøvebearbejdningen, og klik på **OK**.
- 2 Vælg mindst én kommentar i rullemenuerne, eller afkryds feltet **Other** (Andet), og indtast en kommentar.
- 3 Afkryds feltet **Fail Sample** (Ugyldiggør prøve), og klik på **OK**.
- 4 Bekræft, at systemet skal ugyldiggøre prøven.

### Ugyldiggørelse af prøve via Batch Manager

Via Batch Manager kan du ugyldiggøre:

- ▶ En prøve
- ▶ En batch inden afslutning af puljetrinnet
- ▶ En prøvepulje efter afslutning af puljetrinnet og inden generering af en testrapport.



#### **BEMÆRK!**

Afslut alle kørende metoder, før du starter Batch Manager.

### Adgang til Batch Manager

- 1 Vælg en af følgende muligheder for at få adgang til Batch Management:
  - ▶ Åbn appstarteren **App Launcher**, og klik på **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
  - ▶ Gå til følgende sti på en computer, der er forbundet til netværket C:\Program Files (x86)\HAMILTON-Methods\VeriSeqNIPT. Åbn **metodefilen til Batch Manager** (VeriSeqNIPT\_Batch\_Manager.med) med **Hamilton Run Controller**.

### Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **OK**.
- 3 Klik på den brøndplacering, der er tilknyttet den prøve, der skal ugyldiggøres, på batchpladediagrammet.
- 4 Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og klik på **Invalidate Sample** (Ugyldiggør prøve).
- 5 Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og klik på **Invalidate** (Ugyldiggør).

På batchpladediagrammet ændrer den ugyldiggjorte prøve farve fra grøn til rød, og statussen ændres fra gyldig til ugyldig.

### Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **OK**.
- 3 Klik på **Invalidate Batch** (Ugyldiggør batch) på batchpladediagrammet.
- 4 Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og klik på **Invalidate** (Ugyldiggør).  
Hvis der ikke findes nogen gyldige puljer for batchen på batchpladediagrammet, vil alle prøver ændre farve fra grøn til rød. Gyldige puljer i batchen forbliver gyldige.

### Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **Pool Manager** (Puljestyring).
- 3 Scan puljens stregkode.
- 4 Indtast brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **OK**.
- 5 Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og klik på **Invalidate** (Ugyldiggør).

### Upload Sample Sheet (Overførsel af prøveark)

Brugeren kan overføre et prøveark, der indeholder prøveoplysninger, via Batch Manager. Ved hjælp af denne funktion kan brugeren for eksempel overføre eller ændre prøveoplysninger i store sæt.

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **OK**.
- 3 Klik på **Upload New Sample Sheet** (Overfør nyt prøveark).
- 4 Gå til det ønskede prøveark, vælg det, og klik så på **OK**.

### Sample Cancelation (Annullering af prøve)

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og klik på **OK**.
- 3 Klik på den brøndplacering, der er tilknyttet den prøve, der skal annulleres, på batchpladediagrammet.
- 4 Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og klik på **Cancel Sample** (Annuller prøve).
- 5 Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og klik på **Cancel** (Annuller).  
Den annullerede prøve skifter farve fra grøn til rød på batchpladediagrammet.

## VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) omfatter diverse værktøjer, der anvendes til konfiguration og verifikation af både ML STAR og Workflow Manager. Der er ikke brug for disse værktøjer i forbindelse med normal drift af systemet, men Illuminas eller Hamiltons tekniske support kan have brug for dem i forbindelse med fejlfinding på systemet. Disse værktøjer anvendes også til at justere systemparametrene som følge af en afvigelse i clusterdensiteten.

## Start VeriSeq NIPT Services



### BEMÆRK!

Luk alle kørende metoder, før du udfører tjenester.

Åbn Hamilton Run Controller, og åbn så metodefilen:

- ▶ Åbn VeriSeq NIPT Services fra Hamilton AppLauncher.  
ELLER
- ▶ "C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\VeriSeqNIPT\_Service.med"

Serviceværktøjerne muliggør to typer af tests:

- ▶ **Individuelle tests** – Komponenttests, der bruges til fejlfinding på ML STAR-hardwaren.
- ▶ **Serviceværktøjer** – Værktøjer, der bruges til at konfigurere Workflow Manager.

## Individuelle tests

Hvis der opstår problemer med Workflow Manager, kan det være nødvendigt at udføre følgende test i forbindelse med fejlfinding.

Systemtest	Beskrivelse
Barcode/Autoload (Stregkode/automatisk overførsel)	Kontrollerer, om systemstakken, AutoLoader-funktionen og funktionen til scanning af stregkoder er korrekt konfigureret.
CPAC (CPAC)	Kontrollerer, om CPAC-varmesystemerne på stakken fungerer. Kontrollerer også, om de individuelle enheder er korrekt forbundet til kontrolboksen.
BVS Vacuum (BVS-vakuum)	Kontrollerer om vakuumsystemet (BVS) på stakken fungerer, så vakuomet kan aktiveres og nå driftstrykkene.
Independent Channel (Uafhængig kanal)	Kontrollerer, om de uafhængige pipettekanaler fungerer. Udfører væskeretentionstest med henblik på detektion af drypning fra pipettekanalerne og konsistente leveringsvoluminer.
iSwap (iSwap)	Kontrollerer, om iSwap-robotarmen fungerer, og bekræfter stakopsætningspositionerne.
96-Head (96-hoved)	Kontrollerer, at CO-RE 96-pipettehovedet fungerer. Udfører væskeretentionstest med henblik på detektion af drypning fra pipettekanalerne og konsistente leveringsvoluminer.

Følg nedenstående trin for at udføre individuelle tests:

- 1 Vælg den test, der skal udføres.



### BEMÆRK!

'Full IOQ Execution' kører alle 6 tests efter hinanden.

- 2 Følg instrukserne på skærmen, og notér observationer vedrørende udstyrsfunktioner og eventuelle systemfejl.
- 3 Klik på **Abort** (Afbryd) for at forlade metoden, når du er færdig.
- 4 Hvis du bliver bedt om at stille de sporingslogfiler, der blev genereret under testen, til rådighed, findes de her:  
"C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles"  
og begynder med "VeriSeqNIPT\_Services..."

## Serviceværktøjer

Serviceværktøjerne gør det muligt at konfigurere Workflow Manager og visse analyseparametre.

Systemtest	Beskrivelse
Serverkonfiguration	Konfigurerer og tester forbindelsen mellem VeriSeq NIPT Workflow Manager og Assay Software. Afviklingen af Workflow Manager kræver korrekt kommunikation mellem disse systemer
Analysekonfiguration	Anvendes til at nulstille standardindstillingerne for bibliotekskoncentrationer
Stakopsætningsværktøj	Anvendes til at eksportere og importere stakopsætningspositioner.

### Serverkonfiguration

Hvis netværksadressen til Onsite Server bliver ændret, skal Workflow Manager dirigeres til den nye adresse.

- 1 Via menuen Services Tools (Serviceværktøjer) skal du vælge **Server Configuration** (Serverkonfiguration).
- 2 Opdater URL med den nye adresse til Onsite Server.
- 3 Klik på **Test Connection** (Test forbindelse).  
Kontakt Illuminas tekniske support, hvis du ikke får denne besked.
- 4 På skærmen System Configuration (Systemkonfiguration) skal du klikke på **OK** og herefter gemme den nye værdi ved at klikke på **Apply** (Anvend).

### Analysekonfiguration

Koncentrationen af sekventeringsbibliotekerne i sekventeringspuljerne kan justeres i Workflow Manager for hver enkelt kørsel i forbindelse med puljeoprettelsen (se *VeriSeq NIPT Solution Package Insert (dokumentnr. 1000000001856)*). Det er også muligt at ændre standardværdien for denne koncentration ved hjælp af værktøjet til analysekonfiguration.

Parameteren Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer) kan indstilles til Ja eller Nej. Denne parameter bestemmer hvilken attribut, prøverne får tildelt, når knappen Use Default (Anvend standard) bliver valgt i forbindelse med prøveklargøringen. Denne værdi kan ændres ved hjælp af værktøjet Assay Configuration (Analysekonfiguration).

- 1 Klik på **Assay Configuration** (Analysekonfiguration).
- 2 Opdater feltet Target Library Concentration (pg/ $\mu$ l) (Målkoncentration for bibliotek (pg/ $\mu$ l)) til den ønskede værdi.
- 3 Opdater Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer) til den ønskede værdi.
- 4 Klik på **Apply** (Anvend).  
Medmindre der opstår en fejl, vil systemets standardindstilling for målkoncentrationen for biblioteket blive genindstillet.



## Stakopsætningsværktøj

I forbindelse med fejlfinding kan det være nødvendigt at eksportere de opsatte positionsværdier. Brug værktøjet Deck Teach Tool til at generere en liste over positionerne og deres værdier.

- 1 Klik på **Deck Teach Tool**.
- 2 Klik på **Export** (Eksportér).
- 3 Vælg en outputplacering for tekstfilen, der indeholder de opsatte stakpositioner.
- 4 Klik på **OK**.  
Stakopsætningsværktøjet gemmer en fil, der indeholder værdierne for alle de opsatte labwarepositioner med henblik på installation af Workflow Manager.
- 5 Klik på **Cancel** (Annuller) for at vende tilbage til skærmen Method Selection (Metodevalg).

# Next-generation-sekventeringsinstrument

Introduktion .....	13
Sekventeringspulje .....	13
Integration af datalager .....	13
Analysegennemløbskapacitet .....	14
Begrænsninger for netværkstrafik .....	14

## Introduktion

Et next-generation-sekventeringssystem genererer sekventeringslæsninger for alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje og integreres med VeriSeq NIPT Solution via Onsite Server. Sekventeringsdataene bliver evalueret af analysemanageren i Assay Software.

Der skal tages højde for følgende punkter i forbindelse med integration af et next-generation-sekventeringssystem med VeriSeq NIPT Solution.

- ▶ Integration af datalager
- ▶ Analysegennemløbskapacitet
- ▶ Begrænsninger for netværkstrafik

## Sekventeringspulje

Brug af Assay Software kræver et next-generation-sekventeringsinstrument, der er i stand til at generere sekventeringsdata for den klargjorte bibliotekspulje i henhold til følgende specifikationer:

- ▶ Frembringelse af 2x36 paired end-læsninger
- ▶ Kompatibel med indeksadaptere i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit
- ▶ Kemi baseret på 2 farvestoffer
- ▶ Automatisk oprettelse af .BCL-filer

## Integration af datalager

Det kræver 25-30 GB til next-generation-sekventeringssystemdata at køre en typisk sekventeringskørsel med VeriSeq NIPT Solution. Den reelle datastørrelse kan variere afhængigt af den endelige clusterdensitet. Onsite Server giver mere end 7,5 TB lagerkapacitet, hvilket er tilstrækkeligt til cirka 300 sekventeringskørsler ( $7.500/25 = 300$ ).

Med henblik på lagring af data skal next-generation-sekventeringssystemet knyttes til Onsite Server på en af følgende måder:

- ▶ Brug Onsite Server som datalager. I denne konfiguration er sekventeringsinstrumentet knyttet direkte til serveren og lagrer data på det lokale drev.
- ▶ På laboratorier med stort gennemløb avendes et netværkstilknyttet lager (NAS). Konfigurer next-generation-sekventeringssystemet til at lagre sekventeringsdata direkte på en specifik placering på NAS'et.

I denne opsætning skal Onsite Server konfigureres til at overvåge den specifikke NAS-placering, som gør serveren i stand til at overvåge kommende sekventeringskørsler. Der kan tilføjes flere next-generation-sekventeringssystemer for at øge gennemløbet af prøver. Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af serveren til NAS'et under *Administration af et delt netværksdrev på side 24*.

Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af next-generation-sekventeringssystemerne til serveren eller NAS'et i producentens vejledning.

## Analysegennemløbskapacitet

VeriSeq NIPT Analysis Pipeline er typisk 5 timer om at behandle data fra en enkelt sekventeringskørsel. I forbindelse med udvidelser af laboratoriet for at øge gennemløbet af prøver skal det tages i betragtning, at en enkelt server højst kan behandle 4 kørsler pr. dag, hvilket svarer til i alt 48 prøver x 4 = 192 prøver pr. dag. Kontakt Illuminas kundeservice for at høre mere om løsninger til ekstra gennemløbskapacitet.

## Begrænsninger for netværkstrafik

VeriSeq NIPT Solution anvender laboratoriets lokalnetværk (LAN) til dataoverførsel mellem next-generation-sekventeringssystemet, Onsite Server og NAS (hvis konfigureret). I forbindelse med udvidelser for at øge gennemløbet af prøver skal der tages højde for følgende begrænsninger i It-infrastrukturens trafik:

- ▶ Den gennemsnitlige datatrafik på cirka 25 GB genereret over cirka 10 timer er cirka 0,7 MB/sek. pr. sekventeringsinstrument.
- ▶ Laboratoriets infrastruktur understøtter måske også andre trafikklender, som skal indregnes.

# VeriSeq NIPT Assay Software (Analysesoftware)

Introduktion .....	15
Assay Software .....	16
Webbrugergrænseflade .....	19
Analyse og rapportering .....	27
Lokal VeriSeq-server .....	30

## Introduktion

Onsite Server er en central del af VeriSeq NIPT Solution og fungerer som forbindelsespunkt mellem Workflow Manager, next-generation-sekventeringsinstrumentet og brugeren. Onsite Server hoster Assay Software, som kører kontinuerligt som en baggrundstjeneste.

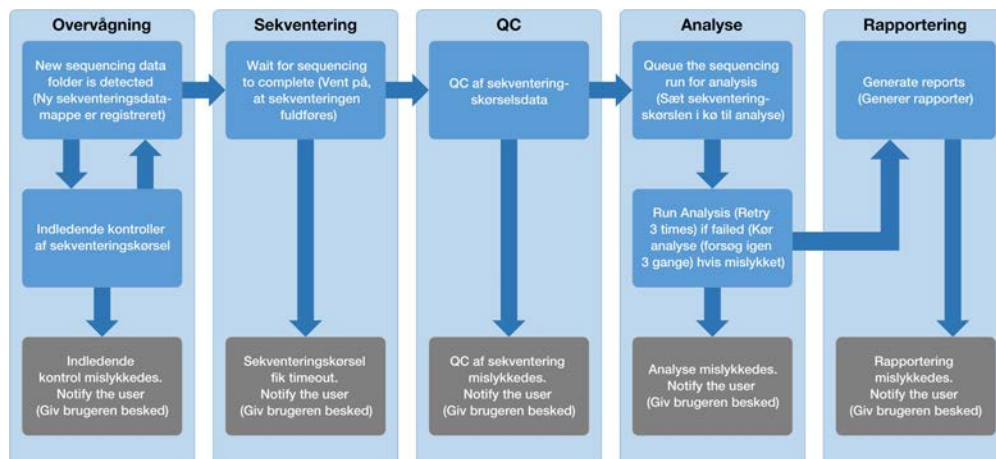
Assay Software genererer statistik med henblik på evaluering af det kromosomale kopianal i de testede prøver og giver en bestemmelse af aneuploidi på målkromosomerne 21, 18, 13, X, og Y. Et next-generation-sekventeringsinstrument genererer analyseinput i form af paired end-læsninger af 36 baser. Assay Software sammenligner læsningerne med det humane referencegenom og udfører analyse på læsninger, der sidestilles med en unik placering eller et unikt sted i genomet. Assay Software udelukker duplikatlæsninger og steder, som er forbundet med høj dækningsvariation på tværs af euploidprøver. Sekventeringsdata bliver normaliseret for nukleotidindhold og for at korrigere for batchvirkninger og andre kilder til uønsket variabilitet. Oplysninger fra cfDNA-fragmentlængden udledes fra paired end-læsningerne. Assay Software vurderer også sekventeringsdækningsstatistik på områder, der vides at være rige på enten føtal eller maternal cfDNA. Data genereret fra fragmentlængde og dækningsanalyse anvendes til at estimere den føtale fraktion af hver prøve. Ved hjælp af disse oplysninger genererer VeriSeq NIPT Assay Software statistik for hvert testkromosom i hver prøve og giver en bestemmelse af aneuploidi ved at sammenligne:

- ▶ Sandsynligheden for, at en prøve er berørt, i betragtning af de normaliserede sekventeringsdata på et område
- ▶ Estimeret føtal fraktion med sandsynligheden for, at en prøve er uberørt, i betragtning af de samme oplysninger

## Assay Software

Assay Software kører konstant og overvåger konsekvent nye sekventeringsdata, der føjes til mappen Input på Onsite Server. Når en ny sekventeringskørsel bliver identificeret, udløses følgende forløb.

Figur 3 Datarutediagram



- Overvågning** – Foretager en indledende kontrol af gyldigheden af den nye sekventeringskørsel. Gyldighedskontrollen omfatter kontrol af kompatibiliteten af kørselsparametrene (stemmer værdierne overens med de forventede værdier), forbindelse mellem flowcellen og et kendt, eksisterende puljerør samt kontrol af, at der ikke tidligere er blevet rapporteret resultater for de samme prøver i den pulje (genkørsel). Hvis kriterierne for disse kontroller ikke er opfyldt, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- Sekventering** – Overvåger konstant for fuldførelse af sekventeringskørslen. Der sættes en timer, som definerer en timeout for fuldførelse af kørslen. Hvis timeouten udløber, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- Kvalitetskontrol (QC)** – Undersøger de InterOp QC-filer, som sekventeringsinstrumentet genererer. Assay Software kontrollerer det totale antal clusters, clusterdensiteten og læsningernes kvalitetsscorer. Hvis QC-kriterierne ikke er opfyldt, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- Analyse** – Styrer analysekøen for de sekventeringskørsler, der bliver genereret af diverse instrumenter, der er konfigureret med serveren. Serveren behandler ét analysejob ad gangen ud fra princippet først ind, først ud (FIFO). Når analysen er fuldført på vellykket vis, sættes den næste planlagte analyse i køen i gang. Hvis en analyse mislykkes eller får timeout, starter Assay Software automatisk analysen igen op til tre gange. Efter hvert mislykket forsøg modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- Rapportering** – Genererer rapporten med de endelige resultater efter fuldførelse af analysen. Hvis en analyse mislykkes, og der ikke bliver genereret nogen rapporter, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.

## Assay Software-opgaver

Assay Software udføre både automatiserede og brugerstartede opgaver.

## Automatiserede opgaver

Assay Software udfører følgende automatiserede opgaver:

- ▶ **Sample preparation log collation and storage** (Sortering og lagring af prøveklargøringslog) – Opretter et sæt outputfiler ved afslutningen af hvert trin og lagrer dem i mappen ProcessLog, der er placeret i mappen Output. Du kan finde yderligere oplysninger under *Filstruktur for rapporter på side 38*, der indeholder en oversigt, og under *Process Reports (Procesrapporter) på side 47*, som indeholder detaljerede oplysninger.
- ▶ **Alert, email, and report notification generation** (Generering af vigtige meddelelser, e-mailbeskeder og rapportbeskeder) – Overvåger batchens, puljens og prøvens gyldighedsstatus på prøveklargøringstrinnene og kvalitetskontrollen (QC) af sekventeringsdataene og analyseresultaterne pr. prøve. På baggrund af disse gyldighedskontroller afgør Assay Software, om processen skal fortsættes, og om resultaterne skal rapporteres. Assay Software afslutter processen, hvis en prøve eller en pulje ugyldiggøres på baggrund af QC-resultaterne. Der bliver sendt en e-mailbesked til brugeren, genereret en rapport og logført en vigtig besked på webbrugergrenseskærmen.
- ▶ **Sequence data analysis** (Analyse af sekvensdata) – Analyserer de rå sekvensdata for hver multiplekset prøve i puljen ved hjælp af algoritmen for den integrerede databehandlingspipeline. Assay Software fastlægger aneuploidieresultaterne for hver prøve. Systemet rapporterer ikke resultater af prøver, som brugeren har ugyldiggjort eller annulleret. For prøver, som ikke opfylder QC-kriterierne, bliver der angivet en eksplicit forklaring på den manglende opfyldelse; resultaterne for den mislykkede prøve bliver imidlertid ikke vist. Du kan finde yderligere oplysninger under *NIPT Report (NIPT-rapport) på side 42*.
- ▶ **Results file generation** (Generering af resultatfil) – Leverer prøveresultater i en tabulatorsepareret fil, som bliver gemt i mappen Output. Du kan finde yderligere oplysninger under *Filstruktur for rapporter på side 38*.
- ▶ **Report generation** (Generering af rapport) – Assay Software genererer resultater, meddelelser og procesrapporter. Du kan finde yderligere oplysninger under *Hændelser, der udløser en rapport på side 40*.
- ▶ **Sample, pool, and batch invalidation** (Ugyldiggørelse af prøve, pulje og batch) –
  - ▶ **Sample invalidation** (Ugyldiggørelse af prøve) – Assay Software markerer de enkelte prøver som ugyldige, når brugeren:
    - ▶ Eksplicit ugyldiggør prøven.
    - ▶ Ugyldiggør hele pladen i forbindelse med klargøring af biblioteket, inden puljerne bliver oprettet. Når en prøve bliver markeret som ugyldig, bliver der automatisk genereret en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldig prøve); se *Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve) på side 46*.
  - ▶ **Pool and batch invalidation report generation** (Generering af rapport om ugyldiggørelse af pulje og batch) – Puljer og batches kan kun ugyldiggøres af brugeren. Systemet behandler ikke ugyldige puljer. Puljer, som allerede er blevet oprettet ud fra en ugyldig batch, bliver ikke automatisk ugyldiggjort, og systemet kan viderebehandle dem. Der kan imidlertid ikke oprettes nye puljer fra en ugyldiggjort batch. Når en pulje bliver ugyldiggjort, udsteder systemet en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om gentaget prøvning af pulje) under følgende betingelser:
    - ▶ Batchen er gyldig.
    - ▶ Der er ikke flere tilgængelige puljer for denne batch.
    - ▶ Antallet af tilladte puljer fra batchen er ikke opbrugt.

Du kan finde yderligere oplysninger under *Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)* på side 47 (Rapport om anmodning om gentaget prøvning af pulje).

- ▶ **Retest management** (Administration af gentaget prøvning) –
  - ▶ **Pool failures** (Mislykkede puljer) – Mislykkede puljer er typisk puljer, som ikke opfyldte QC-målepunkterne for sekventering. Assay Software fortsætter ikke behandlingen af mislykkede puljer, hvis kørslen bliver afsluttet. Foretag en omsekventering ved brug af en anden afmålt portion af puljen.
  - ▶ **Sample failures** (Mislykkede prøver) – Softwaren tillader gentaget prøvning af mislykkede prøver, hvis det er nødvendigt. Mislykkede prøver skal inkorporeres i en ny batch og behandles påny ved hjælp af analysetrinnene.
  - ▶ **Reruns** (Gentagne kørsler) – Systemet gentager ikke analysen af puljer med prøver, som allerede er blevet behandlet og rapporteret som vellykkede. En prøve kan køres igen ved at udplade den igen i en ny batch.

## Brugeropgaver

VeriSeq NIPT Solution gør brugerne i stand til at udføre følgende opgaver:

Ved brug af Workflow Manager:

- ▶ Markere en enkelt prøve, alle prøver i en batch eller alle prøver forbundet med en pulje som ugyldig(e).
- ▶ Markere en given prøve som annulleret. Assay Software markerer så resultatet som annulleret i den endelige resultatrapport.

Ved brug af Assay Software:

- ▶ Konfigurere software, der skal installeres og integreres i laboratoriets netværksinfrastruktur.
- ▶ Ændre konfigurationsindstillinger, såsom netværksindstillinger, placeringer af delte mapper og brugerkontostyring.
- ▶ Se system- og batchstatus, resultat- og batchbearbejdningsrapporter, aktivitets- og overvågningslogs samt analyseresultater.



### **BEMÆRK!**

De opgaver, som den enkelte bruger kan udføre, afhænger af vedkommendes brugertiladelse. Du kan finde yderligere oplysninger under *Tildeling af brugerroller* på side 23.

## Sekventeringsmanager

Assay Software administrerer de sekventeringskørsler, der bliver genereret af sekventeringsinstrumenterne, via sekventeringsmanageren. Den identificerer nye sekventeringskørsler, validerer kørselsparametre og korrelerer puljestregkoder med en kendt pulje, der er blevet oprettet i forbindelse med biblioteksklargøringen. Hvis der ikke kan skabes en tilknytning, bliver der genereret en meddelelse til brugeren, og behandlingen af sekventeringskørslen bliver stoppet.

Når valideringen er fuldført på vellykket vis, fortsætter Assay Software med at overvåge sekventeringskørslerne for fuldførelse. Analysepipeline-manageren sætter fuldførte sekventeringskørsler i kø med henblik på behandling (se *Analysepipeline-manager* på side 19).

## Sekventeringskørselskompatibilitet

Serveren analyserer kun sekventeringskørsler, som er kompatible med arbejdsgangen for cfDNA-analyse.

Brug kun kompatible sekventeringsmetoder og softwareversioner til at generere base calls.

**BEMÆRK!**

Målinger af sekventeringsdata bør kontrolleres regelmæssigt for at sikre, at kvaliteten af dataene er inden for specifikationerne.

Konfigurer sekventering ved hjælp af kompatible læseparametre.

- ▶ Paired end-kørsel med 36 x 36 cykluslæsninger
- ▶ Dobbelt indeksering med 2 8-cyklussers indeksslæsninger

## Analysepipeline-manager

Analysepipeline-manageren starter analysepipelinen med henblik på detektion af aneuploidi. Pipelinen behandler én sekventeringskørsel ad gangen, hvilket i gennemsnit varer under 5 timer pr. pulje. Hvis analysen ikke kan behandle puljen, eller hvis analysen ikke bliver fuldført på grund af strømsvigt eller timeout, sætter analysepipeline-manageren automatisk kørslen i kø igen. Hvis behandlingen af puljen mislykkes tre gange i træk, bliver kørslen markeret som mislykket, og brugeren modtager besked derom.

En vellykket analyse udløser generering af en NIPT Report (NIPT-rapport) Du kan finde yderligere oplysninger under *NIPT Report (NIPT-rapport)* på side 42.

## Timeout i arbejds gange samt krav til lagerkapacitet

Arbejdsgangen for cfDNA-analyse er underlagt følgende begrænsninger med hensyn til timeout og lagerkapacitet.

Parameter	Standardværdi
Maximum Run Parameters Wait Time (Maks. ventetid for kørselsparametre)	4 timer
Maximum Sequencing Time (Maks. tid for sekventering)	20 timer
Maximum Analysis Time (Maks. tid for analyse)	10 timer
Minimum Scratch Space Storage (Minimumslagerkapacitet; scratchplads til midlertidig lagring)	2 TB

## Webbrugergrenseflade

Assay Software hoster en lokal webbrugergrenseflade, der giver nem adgang til Onsite Server fra en hvilken som helst placering på netværket. Webbrugergrensefladen indeholder følgende funktioner:

- ▶ **View recent activities** (Se seneste aktiviteter) – Identificerer de trin, der blev fuldført under analyseforløbet. Brugeren får besked om mange af disse aktiviteter via e-mailmeddelelsessystemet. Du kan få flere oplysninger under *Meddelelser i Assay Software* på side 54.
- ▶ **View errors and alerts** (Se fejl og vigtige meddelelser) – Identificerer problemer, som kan forhindre det videre analyseforløb. Fejlbeskeder og vigtige meddelelser sendes til brugeren via e-mailmeddelelsessystemet. Du kan få flere oplysninger under *Meddelelser i Assay Software* på side 54.
- ▶ **Configure the server network settings** (Konfiguration af serverens netværksindstillinger) – Typisk vil netværket blive konfigureret af Illumina-personale i forbindelse med installation af systemet. Det kan blive nødvendigt at ændre konfigurationen, hvis der skal foretages It-ændringer på det lokale netværk. Du kan finde yderligere oplysninger under *Ændring af netværks- og serverindstillinger* på side 26.
- ▶ **Manage server access** (Styring af serveradgang) – Onsite Server tillader adgang på administrator- og operatørniveau. Disse adgangsniveauer kontrollerer visningen af aktiviteter, vigtige meddelelser og fejllogs samt ændring af indstillinger for netværk og datatilknytning. Du kan finde yderligere oplysninger under *Brugeradministration* på side 23.




- ▶ **Configure sequencing data folder** (Konfiguration af sekventeringsdatamappe) – Som standard lagres sekventeringsdata på serveren. Det er dog muligt at tilføje et centralt NAS for at øge lagringskapaciteten. Du kan finde yderligere oplysninger under *Tilknytning af serverdrev på side 32*.
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Konfiguration af liste over modtagere af e-mailmeddelelser) – Administrerer en liste over modtagere af e-mailmeddelelser, der indeholder fejlbeskeder og vigtige meddelelser vedrørende analyseforløbet. Du kan finde yderligere oplysninger under *Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail på side 27*.
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Genstart eller luk serveren) – Genstarter serveren, om nødvendigt. Det kan være nødvendigt at genstarte eller lukke serveren, før visse konfigurationsændringer kan træde i kraft, eller for at løse serverfejl. Du kan finde yderligere oplysninger under *Genstart af serveren på side 32*.

## Slutbrugerlicensaftale

Første gang, du logger på webbrugergrænsefladen, bliver du bedt om at acceptere slutbrugerlicensaftalen (EULA). Klik på **Download EULA** for at downloade licensaftalen på din computer. Softwaren kræver, at du har accepteret denne EULA, før du kan arbejde med webbrugergrænsefladen.

Når du accepteret denne EULA, kan du vende tilbage til EULA-siden og downloade dokumentet, hvis du har brug for det.

## Konfiguration af webbrugergrænsefladen

Vælg ikonet for indstillinger  for at få vist en rulleliste med konfigurationsindstillinger. Indstillingerne vises på baggrund af brugerrollen og tilknyttede tilladelser. Du kan finde yderligere oplysninger under *Tildeling af brugerroller på side 23*.



### BEMÆRK!

Teknikere har ikke adgang til nogen af disse funktioner.

Indstilling	Beskrivelse
Brugeradministration	Tilføjelse, aktivering/deaktivering og redigering af brugerrettigheder. Kun servicemontører og administratorer.
Email Configuration (E-mailkonfiguration)	Redigering af liste over modtagere af e-mailbeskeder.
Change Shared Folder Password (Ændring af adgangskode til delte mapper)	Ændring af sbsuser-adgangskoden, der giver adgang til NAS.
Reboot Server (Genstart serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.
Shut Down Server (Luk serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.

## Indlogging på webbrugergrænsefladen

Sådan får du adgang til Assay Software-brugergrænsefladen og logger ind:

- 1 Åbn en af følgende internetbrowsere på en computer, der er forbundet til det samme netværk som Onsite Server:
  - ▶ Chrome version 33 eller senere
  - ▶ Firefox version 27 eller senere

- ▶ Internet Explorer version 11 eller senere
- 2 Indtast serverens IP-adresse eller servernavnet (udleveret af Illumina i forbindelse med installationen), svarende til \\<VeriSeq Onsite Server-IP-adresse>\login.  
For eksempel \\10.10.10.10\login.
- 3 Hvis browseren kommer med en sikkerhedsadvarsel, skal du tilføje en sikkerhedsundtagelse for at komme videre til login-skærmen.
- 4 På loginskærmen indtaster du det brugernavn og den adgangskode, som du har fået af Illumina (husk, at der skelnes mellem store og små bogstaver), og klikker på **Log In** (Log på).



**BEMÆRK!**

Efter 10 minutter uden aktivitet logger Assay Software automatisk den aktuelle bruger af.

## Brug af dashboard

Dashboardet, som er det primære navigationsvindue, kommer frem, når brugeren har logget på VeriSeq NIPT Assay Software. Brugeren kan til enhver tid vende tilbage til dashboardet ved at klikke på menuindstillingen **Dashboard**.

Dashboardet viser altid de seneste 50 aktiviteter, der er blevet logget (hvis der er under 50, viser det kun de aktiviteter, der er logget). Du kan hente de foregående 50 aktiviteter og gennemse aktivitetshistorikken ved at klikke på Previous (Forrige) i nederste højre hjørne i aktivitetstabellen.

**Figur 4** Dashboard i VeriSeq NIPT Assay Software

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

## Visning af seneste aktiviteter

Fanen Recent Activities (Seneste aktiviteter) indeholder en kort beskrivelse af de seneste aktiviteter på Assay Software og Online Server.

Navn	Beskrivelse
Hvornår?	Dato og tidspunkt for aktivitet
User (Bruger)	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant

Navn	Beskrivelse
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration
Details (Oplysninger)	Beskrivelse af aktiviteten
Level (Niveau)	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Aktivitet) – Angiver en aktivitet inden for serveren, såsom genstart af system eller brugerlogin/aflogging.</li> <li>• <b>Notice</b> (Meddelelse) – Angiver et trin, som ikke blev udført på vellykket vis. For eksempel ugyldiggørelse af prøve eller mislykket QC.</li> <li>• <b>Warning</b> (Advarsel) – Angiver, at der opstod en fejl i forbindelse med normal udførelse og korrekt hardwarefunktion. For eksempel ikke genkendte kørselsparametre eller mislykket analyse.</li> </ul>

## Visning af seneste fejl

Fanen Recent Errors (Seneste fejl) indeholder en kort beskrivelse af de seneste software- og serverfejl.

Navn	Beskrivelse
Hvornår?	Dato og tidspunkt for aktivitet
User (Bruger)	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration
Details (Oplysninger)	Beskrivelse af aktiviteten
Level (Niveau)	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Haster) – Alvorlig hardwarefejl, der bringer driften af systemet i fare. Kontakt Illuminas tekniske support.</li> <li>• <b>Alert</b> (Vigtig meddelelse) – Fejl ved normal drift. For eksempel beskadigelse af disk, plads- eller konfigurationsproblemer, der forhindrer generering af rapporter eller e-mailmeddelelser.</li> <li>• <b>Error</b> (Fejl) – System- eller serverfejl i forbindelse med normal drift. For eksempel et problem med en konfigurationsfil eller en hardwarefejl.</li> </ul>

## Visning af systemstatus og vigtige meddelelser

Du kan se en oversigt over serverstatus ved at gå til dashboardet og klikke på fanen **Server Status** (Serverstatus).

- ▶ **Date** (Dato) – Aktuel dato og tidspunkt
- ▶ **Time zone** (Tidszone) – Den tidszone, som serveren er indstillet til; anvendes i e-mails, vigtige meddelelser og rapportdatoer og -tider.
- ▶ **Hostname** (Værtsnavn) – Systemnavn bestående af netværkets værtsnavn og DNS-domænenavnet.
- ▶ **Disk space usage** (Forbrug af diskplads) – Procentdel af diskpladsen, der i øjeblikket bliver brugt til datalagring
- ▶ **Software** – Lovmæssig softwarekonfiguration (f.eks. CE-IVD)
- ▶ **Version** – Version af VeriSeq NIPT Assay Software

## Brugeradministration



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at tilføje, redigere eller slette tilladelser til teknikere og andre brugere på deres niveau.

## Tildeling af brugerroller

Brugerrollerne definerer brugernes adgang og rettigheder til at udføre bestemte opgaver.

Rolle	Beskrivelse
Service	En servicemontør fra Illumina, som foretager den indledende installation og systemopsætning (herunder oprettelse af administratoren). Foretager også fejlfinding, serverreparationer, opsætning og ændringer af konfigurationsindstillinger og yder løbende software-support.
Administrator	En administrator på laboratoriet, som opsætter og vedligeholder konfigurationsindstillinger, administrerer brugere, definerer mail-lister, ændrer adgangskoder til delte mapper og genstarter og lukker serveren.
Technician (Tekniker)	En tekniker på laboratoriet, som gennemser systemstatusser og vigtige meddelelser.

## Tilføjelse af brugere

Servicemontøren fra Illumina tilføjer den bruger, der skal være administrator, i forbindelse med den indledende installation.

Tilføjelse af en bruger:

- 1 Vælg **Add New User** (Tilføj ny bruger) på skærmen User Management (Brugeradministration).



### BEMÆRK!

Alle felter skal udfyldes

- 2 Indtast brugernavnet



### BEMÆRK!

Der skelnes ikke mellem store og små bogstaver i brugernavnet, som kun må bestå af alfanumeriske tegn (f.eks. a-z og 0-9), "\_" (understregningstegn), og "-" (bindestreg). Brugernavne skal bestå af 4-20 tegn og indeholde mindst ét numerisk tegn. Det første tegn i brugernavnet må ikke være numerisk.

Assay Software anvender brugernavnene til at identificere de personer, der er involveret i de forskellige aspekter af analysebehandlingen og i interaktionerne med Assay Software.

- 3 Indtast brugerens fulde navn. Det fulde navn bliver kun vist på brugerprofilen.
- 4 Indtast og bekræft adgangskoden.
 

### Bemærk!

Adgangskoder skal bestå af 8-20 tegn og indeholde mindst ét stort bogstav, ét lille bogstav og ét numerisk tegn.
- 5 Indtast brugerens e-mailadresse.  
Hver bruger skal have en unik e-mailadresse.
- 6 Vælg den ønskede brugerrolle fra rullelisten.
- 7 Feltet **Active** (Aktiv) skal afkrydses, hvis brugeren skal aktiveres med det samme, eller efterlades uden afkrydsning, hvis brugeren skal aktiveres senere (f.eks. efter undervisning).

- 8 Dobbeltklik på **Save** (Gem) for at gemme og bekræfte ændringerne.  
Den nye bruger kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

## Redigering af brugere

Brugeroplysninger redigeres som følger:

- 1 På skærmen User Management (Brugeradministration) vælger du brugernavnet på den relevante bruger.
- 2 Rediger brugeroplysningerne efter behov, og klik på **Save** (Gem), når du er færdig.
- 3 Klik på **Save** (Gem) igen for at bekræfte ændringerne, når dialogboksen kommer frem.  
Brugerændringerne kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

## Deaktivering af brugere

En bruger deaktiveres på følgende måde:

- 1 Vælg det pågældende brugernavn på skærmen User Management (Brugeradministration).
- 2 Fjern markeringen i afkrydsningsfeltet **Activate** (Aktivér), og klik på **Save** (Gem).
- 3 Klik på **Save** (Gem) på bekræftelsesmeddelelsen.  
Brugerens status ændres til Disabled (deaktiveret) på skærmen User Management (Brugeradministration).

## Administration af et delt netværksdrev



### BEMÆRK!

Kun servicemontører eller administratorer har tilladelse til at tilføje, redigere eller slette delte mappeplaceringer.

## Tilføjelse af et delt netværksdrev

Konfigurer systemet til at lagre sekventeringsdata på et dedikeret NAS og ikke på den server, der er knyttet til sekventeringssystemet. Et NAS giver større lagringskapacitet og kontinuerlig sikkerhedskopiering af data.

- 1 Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
- 2 Klik på **Add folder** (Tilføj mappe).
- 3 Indtast følgende oplysninger, som du har fået af It-administratoren:
  - ▶ **Location** (Placering) – Den komplette sti til NAS'et, inklusive mappen til lagring af dataene
  - ▶ **Username** (Brugernavn) – Det valgte brugernavn for Onsite Server, når den skal have adgang til NAS
  - ▶ **Password** (Adgangskode) – Den valgte adgangskode for Onsite Server, når den skal have adgang til NAS
- 4 Klik på **Save** (Gem).
- 5 Klik på **Test** for at teste forbindelsen til NAS.  
Hvis forbindelsen mislykkes, skal du kontakte it-administratoren for at få bekræftet servernavnet, placeringsnavnet, brugernavnet og adgangskoden.
- 6 Du skal genstarte serveren, før ændringerne træder i kraft.



### BEMÆRK!

Ved konfiguration af et delt netværksdrev er det kun muligt at understøtte én mappe med sekventeringsdata.

## Redigering af et delt netværksdrev

- 1 Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
- 2 Rediger placeringsstien, og klik på **Save** (Gem).
- 3 Klik på **Test** for at teste forbindelsen til NAS.  
Hvis forbindelsen mislykkes, skal du kontakte it-administratoren for at få bekræftet servernavnet, placeringsnavnet, brugernavnet og adgangskoden.

## Sletning af et delt netværksdrev

- 1 Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
- 2 Klik på placeringsstien for at foretage ændringen.
- 3 Klik på **Delete** (Slet) for at fjerne den eksterne sekventeringsmappe.

## Konfiguration af netværks- og certifikatindstillinger

En servicemontør fra Illumina konfigurerer netværks- og certifikatindstillingerne via skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration) i forbindelse med den indledende installation.



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at ændre netværks- og certifikatindstillinger.

- 1 Vælg **Configuration** (Konfiguration) på dashboardet.
- 2 Vælg fanen **Network Configuration** (Netværkskonfiguration), og konfigurer indstillingerne på behørig vis.
- 3 Vælg fanen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration) for at oprette SSL-certifikatet.

## Ændring af certifikatindstillinger

Et SSL-certifikat er en datafil, der muliggør en sikker forbindelse mellem Onsite Server og en browser.

- 1 Du kan tilføje eller ændre SSL-certifikatindstillingerne under fanen Certificate Configuration (Konfiguration af certifikat).
  - ▶ **Laboratory Email** (Laboratoriets e-mail) – E-mailadresse, som testlaboratoriet kan kontaktes på (kræver et gyldigt e-mailadresseformat)
  - ▶ **Organization Unit** (Organisatorisk enhed) – Afdeling
  - ▶ **Organization** (Organisation) – Navn på testlaboratoriet
  - ▶ **Location** (Placering) – Testlaboratoriets postadresse
  - ▶ **State** (Stat) – Stat, som testlaboratoriet ligger i (udfyldes automatisk ud fra e-mailadresse)
  - ▶ **Country** (Land) – Land, som testlaboratoriet ligger i (udfyldes automatisk ud fra e-mailadresse)
  - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Certifikataftryk (SHA1)) – Certifikatets id-nummer



### BEMÆRK!

Certifikataftrykket (SHA1) bliver vist efter oprettelse eller genoprettelse af et certifikat. Du kan finde yderligere oplysninger under [Genoprettelse af et certifikat på side 26](#).

- 2 Klik på **Save** (Gem) for at gemme ændringerne.



### BEMÆRK!

SHA1 sørger for, at brugerne ikke får certifikatadvarsler, når de går til VeriSeq NIPT Assay Software.

## Ændring af netværks- og serverindstillinger



### BEMÆRK!

Alle ændringer til netværks- og serverindstillinger skal udføres efter aftale med it-administratoren for at undgå fejl i serverforbindelsen.

- 1 Brug fanen Network Configuration (Netværkskonfiguration) for at opsætte eller ændre indstillingerne for netværket og Onsite Server.
  - ▶ **Static IP Address** (Statisk IP-adresse) – Angivet IP-adresse for Onsite Server
  - ▶ **Subnet Mask** (Undernetmaske) – Undernetmaske af lokalt netværk
  - ▶ **Default Gateway Address** (Standardgatewayadresse) – IP-adresse for standardrouter
  - ▶ **Hostname** (Værtsnavn) – Angivet navn, der henviser til Onsite Server på netværket (som standard defineret som localhost)
  - ▶ **DNS Suffix** (DNS-suffiks) – Angivet DNS-suffiks
  - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Navneserver 1 og 2) – IP-adresse eller DNS-servernavn for NTP-tidssynkroniseringsservere
  - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidsserver 1 og 2) – Servere til synkronisering af NTP-tid
  - ▶ **MAC Address** (MAC-adresse) – Servernetværkets MAC-adresse (skrivebeskyttet)
  - ▶ **Timezone** (Tidszone) – Serverens lokale tidszone
- 2 Kontrollér, at alle poster er korrekte, og klik på **Save** (Gem) for at genstarte serveren og gemme ændringerne.



### FORSIGTIG

Ukorrekte indstillinger kan resultere i afbrydelse af forbindelsen til serveren.

## Download og installation af certifikat

Sådan downloades og installeres et SSL-certifikat:

- 1 Vælg **Configuration** (Konfiguration) på dashboardet.
- 2 Vælg fanen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration).
- 3 Vælg **Download Certificate** (Download certifikat) på skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration).
- 4 Åbn den downloadede fil, og vælg **Install Certificate** (Installér certifikat).
- 5 Følg meddelelserne i importguiden for at installere certifikatet.
- 6 Klik på **OK** i dialogboksene for at lukke dem.

## Genoprettelse af et certifikat



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at genoprette certifikater og genstarte systemet.

Der kan genoprettes et certifikat efter ændring af netværks- eller certifikatindstillinger på følgende måde:

- 1 Vælg **Regenerate Certificate** (Genopret certifikat) på skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration).
- 2 Klik på **Regenerate Certificate and Reboot** (Genopret certifikat og genstart) for at fortsætte, eller klik på **Cancel** (Annuller) for at gå ud.

## Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail

VeriSeq NIPT Assay Software kommunikerer med brugerne ved at sende e-mailbeskeder om analysens forløb og vigtige meddelelser om fejl eller påkrævede brugerhandlinger. De forskellige e-mailbeskeder, der bliver sendt af systemet, er beskrevet under *Meddelelser i Assay Software på side 54*.




### BEMÆRK!

Kontrollér, at indstillingerne for spam tillader e-mails fra serveren. E-mailbeskederne bliver sendt fra en konto med navnet VeriSeq@<customer email domain>, hvor <customer email domain> angives af det lokale it-team i forbindelse med installationen af serveren.

## Oprettelse af liste over modtagere af e-mailbeskeder

Der bliver sendt e-mailbeskeder til de personer, der er opført på modtagerlisten. Følg nedenstående trin for at definere modtagere.

Opførelse af modtagerliste:

- 1 Klik på ikonet for indstillinger  på dashboardet.
- 2 Vælg **Email Configuration** (E-mailkonfiguration).
- 3 Indtast e-mailadresser separeret af kommaer i feltet Subscribers (Modtagere).  
Kontrollér, at e-mailadresserne er indtastet korrekt. Softwaren kontrollerer ikke e-mailadresseformatet.
- 4 Klik på **Send test message** (Send testbesked) for at generere en test-e-mail til modtagerlisten.  
Kontrollér, at du har modtaget e-mailen i din indbakke.
- 5 Klik på **Save** (Gem).

## Analyse og rapportering

Når sekventeringsdataene er blevet indsamlet, bliver de demultiplekseret, konverteret til et FASTQ-format, sidestillet med et referencegenom og analyseret med henblik på detektion af aneuploidi. Der fastsættes forskellige målinger, som beskrevet nedenfor, med henblik på at kvalificere de endelige svar på en given prøve.

## Demultipleksering og FASTQ-generering

Sekventeringsdata, der lagres i BCL-format, bliver behandlet via konverteringssoftwaren bcl2fastq, som demultiplekserer data og konverterer BCL-filer til standardiserede FASTQ-filformater med henblik på downstream-analyse. Assay Software opretter et prøveark (SampleSheet.csv) til hver sekventeringskørsel. Denne fil indeholder prøveoplysninger, som softwaren modtager i løbet af prøveklargøringsprocessen (ved brug af software-API'en). Et prøveark indeholder et sidehoved med oplysninger om kørslen og deskriptorer af de prøver, der er behandlet i en bestemt flowcelle.

I tabellen nedenfor kan du se mere om oplysningerne på prøvearket.



**BEMÆRK!**

Vi anbefaler på det kraftigste, at brugerne IKKE ændrer eller redigerer denne prøvearkfil, da den er systemgenereret og kan forårsage downstreamfejl, herunder analysefejl.

Kolonnenavn	Beskrivelse
SampleID (prøve-id)	Prøveidentifikation
SampleName	Prøvenavn; standard: samme som SampleID
Sample_Plate	Pladeidentifikation for en given prøve; standard: tom
Sample_Well (prøvebrønd)	Identifikation af brønd på pladen for en given prøve
I7_Index_ID	Identifikation af den første indeksadapter
index (indeks)	Nukleotidsekvens af den første adapter
I5_Index_ID	Identifikation af den anden adapter
index2	Nukleotidsekvens af den anden adapter
Sample_Project (prøveprojekt)	Projektidentifikation for en given prøve; standard: tom
SexChromosomes (kønskromosomer)	Analyse vedrørende kønskromosomer. Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>yes</b> (ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn</li> <li>• <b>no</b> (nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn</li> <li>• <b>sca</b> (sca) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn</li> </ul>
SampleType (prøvetype)	Prøvetype. Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo</li> <li>• <b>Twin</b> (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidi-klassifikation</li> <li>• <b>NTC</b> – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA)</li> </ul>

## QC af sekventering

QC-målingerne af sekventering identificerer flowceller, for hvilke analysen højst sandsynligt vil mislykkes. Målingerne af clusterdensitet, PF (procentdel af læsninger, der passerer filter), præfaseopdeling og faseopdeling beskriver den generelle kvalitet af sekventeringsdataene og er almindeligt anvendt i forbindelse med next-generation-sekventering. Målingen af forudsagte sidestillede læsninger giver et estimat af flowcelleniveauet i sekventeringsdybden. Hvis data af lav kvalitet ikke lever op til målingen af forudsagte sidestillede læsninger, bliver kørselsbehandlingen afsluttet. Du kan finde yderligere oplysninger under [QC-målinger og -grænser for sekventering på side 35](#).

## Estimer af føtal fraktion

Føtal fraktion angiver procenten af cellefrit, cirkulerende DNA i en blodprøve fra moderen, som er indhentet fra placenta. Assay Software beregner estimatet af den føtale fraktion ved hjælp af et foruddefineret væggt gennemsnit af 2 værdier; 1 baseret på fordelingen af cfDNA-fragmentstørrelser og 1 baseret på forskelle i genomisk dækning mellem maternelt og føtalt cfDNA.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kim, 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

## Anvendt statistik i forbindelse med endelig klassifikation

Hvad angår autosomer, bliver data fra paired end-sekventering sammenlignet med referencegenomet (HG19). Unikke, ikke-dupliserede sidestillede læsninger aggregeres i områder (bins) på 100 kb.

De overensstemmende bin-tællinger justeres for CG-bias og i henhold til en forudetableret områdespecifik genomdækning. Ved brug af sådanne normaliserede bin-tællinger bliver der udledt statistiske scorer ved at sammenligne de dækningsområder, som kan være berørt af aneuploidi, med resten af autosomerne.

Der bliver beregnet en log-likelihood-ratio (LLR) for hver enkelt prøve under hensyntagen til disse dækningsbaserede scorer og den estimerede føtale fraktion. LLR udgør sandsynligheden for, at en prøve er berørt i betragtning af den observerede dækning og føtale fraktion sammenlignet med sandsynligheden for, at en prøve er uberørt i betragtning af den samme observerede dækning. Beregningen af denne ratio tager også højde for den estimerede usikkerhed af den føtale fraktion. Ved efterfølgende beregninger anvendes den naturlige logaritme af LLR'en. Assay software vurderer LLR'en for hvert målkromosom og hver prøve for at give en aneuploidibestemmelse.

Statistikken for kromosom X og Y er anderledes end den statistik, der anvendes for autosomer. For fostre, der er identificeret som hunkøn, kræver SCA-resultater, at klassifikationen bekræftes vha. LLR og normaliseret kromosomværdi.<sup>1</sup> Der bliver beregnet specifikke LLR-scorer for [45,X] (Turners syndrom) og for [47,XXX]. For fostre, der er identificeret som hankøn, kan SCA-resultater om enten [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,XYY] baseres på forholdet mellem de normaliserede kromosomværdier for kromosom X og Y (NCV\_X og NCV\_Y). Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV\_X ligger inden for det observerede interval for euploide kvindelige prøver, kan benævnes [47,XXY]. Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV\_X ligger i området for euploide hankønsprøver, men for hvilke kromosom Y er overrepræsenteret, kan benævnes [47,XYY].

Visse værdier af NCV\_Y og NCV\_X falder uden for systemets evne til at frembringe en bestemmelse af SCA. Disse prøver frembringer resultatet Not Reportable (kan ikke rapporteres), hvad angår XY-klassifikation. Der bliver stadig givet autosomresultater for disse prøver, hvis alle de øvrige QC-målinger er vellykkede.

## QC af analyse

Analytiske QC-målinger er målinger, der bliver beregnet under analysen, og som anvendes til at detektere prøver, der afviger for meget fra den forventede adfærd. Data fra prøver, som ikke lever op til disse målinger, vurderes at være upålidelige og markeres som mislykkede. Analytiske QC-målinger og tilhørende skæringspunkter eller acceptable områder er angivet under *Analytiske QC-målinger og -grænser på side 36*. Målepunkterne er beskrevet i nedenstående tabel.

Kategori	Måling	Beskrivelse
QC af tælling	Clusters (clustere)	Angiver lav (mest sandsynligt) eller høj (højest usandsynligt) clusterdensitet.
QC af tælling	NonExcludedSites (aligned_reads)	Viser den minimale sekventeringsdybde, der er nødvendig for samlet aneuploidi-detektion.

<sup>1</sup>Genome Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. Obstet Gynecol. 2012;119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

Kategori	Måling	Beskrivelse
Sandsynlighedsscore for kromosomdenominatorer	NCD_13 (NCD_13) NCD_18 (NCD_18) NCD_21 (NCD_21) NCD_X (NCD_X) NCD_Y (NCD_Y)	Angiver ensartetheden af dækningen for sekventeringen af helgenomet i forhold til den forventede adfærd. Prøver, der ikke lever op til denne QC-måling, kan enten have stærke genomiske abnormiteter (uden for de regioner, der er af interesse for aneuploidi-detektion), eller bibliotekerne for disse prøver er ikke biased.
Fordeling af fragmentstørrelser	FragSizeDist (frag_size_dist)	Angiver fordelingen af cfDNA-fragmentstørrelser i forhold til den forventede adfærd. For eksempel har overlappet genom-DNA en anden fordeling af fragmentstørrelser end cfDNA og vil ikke leve op til denne måling.
Dækning i forhold til føtal fraktion	NES_FF_QC	Angiver tilstrækkeligheden af sekventeringsdybden i betragtning af den estimerede føtale fraktion for en given prøve. Detektion af aneuploidi i prøver med høj føtal fraktion ved et specificeret konfidensniveau kan opnås ved en lavere sekventeringsdybde end i prøver med lavere føtal fraktion.
Dækning i forhold til føtal fraktion	iFACT	Angiver, om der er observeret en tilstrækkelig sekventeringsdybde i betragtning af den estimerede føtale fraktion for en given prøve. Detektion af aneuploidi i prøver med høj føtal fraktion ved et specificeret konfidensniveau kan opnås ved en lavere sekventeringsdybde end i prøver med lavere føtal fraktion.

## QC af NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution tillader tilføjelse af NTC-prøver som led i din kørsel. ML STAR kan generere op til 2 NTC'er pr. kørsel af 48 prøvebatches og op til 4 NTC'er pr. kørsel af 96 prøvebatches. Uanset hvor mange NTC-prøver, der bliver tilføjet, kontrollerer softwaren, at der som minimum er en gennemsnitlig dækning på 4.000.000 unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve pr. pulje. Derfor må der ikke tilføjes mere end 2 NTC-prøver pr. pulje. Du kan finde yderligere oplysninger under *QC-målinger og -grænser for sekventering på side 35*.

QC-status for NTC-prøver:

- ▶ **NTC sample processing** (NTC-prøvebehandling) – I forbindelse med behandling af en NTC-prøve angiver softwaren QC-resultatet PASS (VELLYKKET), når dækningen i prøven er lav, hvilket er at forvente i forbindelse med NTC.
- ▶ **Patient sample as NTC** (Patientprøve som NTC) – Når en patientprøve, der er markeret som NTC, bliver behandlet, og der detekteres høj dækning. Fordi prøven er markeret som NTC, viser softwaren QC-statussen FAIL (MISLYKKET) af følgende årsag: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING).

## Lokal VeriSeq-server

VeriSeq Onsite Server kører et Linux-baseret operativsystem og giver cirka 7,5 TB datalagringskapacitet. Under antagelse af, at hver sekventeringskørsel indeholder 25 GB data, kan serveren lagre op til 300 kørsler. Der sendes automatisk en meddelelse, når der ikke er tilstrækkelig lagringskapacitet. Serveren installeres på lokalnetværket.

## Arkivering af data

Illumina anbefaler, at bibliotekerne /data01/runs og /data01/analysis\_output arkiveres i overensstemmelse med den lokale IT-arkiveringspolitik på stedet. Assay Software overvåger den resterende diskplads i biblioteket /data01/runs og giver brugerne besked via e-mail, når den resterende lagerkapacitet falder til under 1 TB.

Brug ikke Onsite Server til datalagring. Overfør data til analyseserveren, og arkivér dem regelmæssigt.

Det kræver 25-30 GB at køre en typisk sekventeringskørsel, som er kompatibel med arbejdsgangen for cfDNA-analyse, på et next-generation-sekventeringsinstrument. Den faktiske størrelse på kørselsmappen afhænger af den endelige clusterdensitet. Der er mere end 7,5 TB lagerkapacitet på serveren, hvilket er tilstrækkeligt til cirka 300 sekventeringskørsler.

Data bør kun arkiveres, når systemet ikke er i brug, og der ikke er nogen igangværende analyser eller sekventeringskørsler.

## Lokal disk

Assay Software opretter specifikke mapper på Onsite Server, som er tilgængelige for brugeren. Disse mapper kan knyttes til en hvilken som helst arbejdsstation eller laptop på det lokale netværk ved brug af en Samba-delingsprotokol.

Mappenavn	Beskrivelse	Adgang
Input	Indeholder sekventeringsdata, der er genereret af det next-generation-sekventeringssystem, der er knyttet til serveren.	Læsning og skrivning
Output	Indeholder alle software-genererede rapporter	Kun læsning
Backup (Sikkerhedskopiering)	Indeholder sikkerhedskopier af databasen	Kun læsning



### BEMÆRK!

Tilknytningen af den lokale disk er baseret på SMB-protokollen (servermeddelelsesblokken). Softwaren understøtter på nuværende tidspunkt SMB1- og SMB2-versionerne. Sørg for, at disse er aktiveret på det udstyr (laptop/arbejdsstation), du tilknytter.

## Lokal database

Assay Software vedligeholder en lokal database, hvor biblioteksoplysninger, sekventeringskørselsoplysninger og analyseresultater bliver lagret. Databasen er en integreret del af Assay Software og er ikke tilgængelig for brugeren. Systemet vedligeholder en automatisk mekanisme til sikkerhedskopiering af databasen på Onsite Server. Udover følgende databaseprocesser opfordres brugere til regelmæssigt at sikkerhedskopiere databasen til en ekstern placering.

- ▶ **Database backup** (Sikkerhedskopiering af database) – Der bliver automatisk gemt et øjebliksbillede af databasen på time-, dags- og månedsbasis. De timebaserede sikkerhedskopier bliver fjernet, når dagens sikkerhedskopi bliver oprettet. På samme vis bliver de daglige sikkerhedskopier fjernet, når den ugentlige sikkerhedskopi er klar. De ugentlige sikkerhedskopier bliver fjernet, når den månedlige sikkerhedskopi er blevet oprettet, og der bliver kun gemt 1 månedlig sikkerhedskopi. Den anbefalede praksis består i at oprette et automatisk script, der kan gemme mappen med sikkerhedskopier på et lokalt NAS.
- ▶ **Database restore** (Gendannelse af database) – Databasen kan gendannes ud fra et givet øjebliksbillede. Gendannelser udføres udelukkende af servicemontører fra Illumina.

- ▶ **Data backup** (Sikkerhedskopiering af data) – Selvom Onsite Server kan anvendes som den primære enhed til lagring af sekventeringskørsler, så kan den kun lagre omkring 300 kørsler. Illumina anbefaler, at der opsættes en automatisk og kontinuerligt kørende sikkerhedskopiering til en anden langsigtet lagringsenhed eller NAS.
- ▶ **Maintenance** (Vedligeholdelse) – Bortset fra sikkerhedskopiering af data kræver Onsite Server ikke anden vedligeholdelse fra brugerens side. Opdateringer til Assay Software eller Onsite Server leveres af Illuminas tekniske support.

## Tilknytning af serverdrev

Onsite Server har 3 mapper, som hver især kan knyttes til en hvilken som helst computer med Microsoft Windows:

- ▶ **input** – Knyttet til sekventeringsdatamapper Oprettes på den computer, der er forbundet til sekventeringssystemet. Konfigurer sekventeringssystemet til at streame data til input-mappen.
- ▶ **output** – Knyttet til serveranalyserapporter og analyseprocesrapporter.
- ▶ **backup** (sikkerhedskopiering) – Knyttet til sikkerhedskopierne af databasen.

Tilknytning af den enkelte mappe:

- 1 Log på computeren fra Onsite Server-undernetværket
- 2 Højreklik på **Computer** og vælg **Map network drive** (Tilknytning af netværksdrev).
- 3 Vælg et bogstav fra rullelisten over drev.
- 4 Indtast følgende i feltet Folder (Mappe): \\<VeriSeq NIPT Onsite Server-IP-adresse>\<mappenavn>. For eksempel: \\10.50.132.92\input.
- 5 Indtast brugernavnet og adgangskoden.  
Korrekt tilknyttede mapper fremgår på computeren.



### BEMÆRK!

Tilknytningen af den lokale disk er baseret på SMB-protokollen (servermeddelelsesblokken). Softwaren understøtter på nuværende tidspunkt SMB1- og SMB2-versionerne. Sørg for, at disse er aktiveret på det udstyr (laptop/arbejdsstation), du tilknytter.

## Aflogging

- ▶ Vælg brugerprofilikonet i øverste højre hjørne af skærmen, og klik på **Log Out** (Log af).

## Genstart af serveren



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at genstarte serveren.

Serveren genstartes som følger:

- 1 Gå til rullelisten **Settings** (Indstillinger), og vælg **Reboot Server** (Genstart serveren).
- 2 Vælg **Reboot** (Genstart) for at genstarte systemet eller **Cancel** (Annuller) for at gå ud uden at genstarte.
- 3 Indtast årsagen til, at serveren lukkes.  
Årsagen bliver logget med henblik på fejlfinding.



### BEMÆRK!

Det kan tage adskillige minutter at genstarte systemet.

## Lukning af serveren



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at lukke serveren.

Onsite Server lukkes på følgende måde:

- 1 Gå til rullelisten **Settings** (Indstillinger), og vælg **Shut Down Server** (Luk serveren).
- 2 Vælg **Shut Down** (Luk) for at lukke Onsite Server, eller vælg **Cancel** (Annuller) for at gå ud uden at lukke.
- 3 Indtast årsagen til lukning af Onsite Server.  
Årsagen bliver logget med henblik på fejlfinding.

## Gendannelse efter uventet lukning

Hvis der kommer en strømafbrydelse, eller hvis brugeren ved et uheld lukker systemet under en analysekørsel, vil systemet:

- ▶ Automatisk genstarte Assay Software, når systemet bliver genstartet.
- ▶ Vide, at analysekørslen mislykkedes, og sætte kørslen i kø igen med henblik på behandling.
- ▶ Generere output, når analysen er fuldført.



### BEMÆRK!

Hvis analysen mislykkes, tillader Assay Software, at systemet sender kørslen til analyse igen op til 3 gange.

# QC-målinger

QC-målinger og -grænser for kvantificering .....	34
QC-målinger og -grænser for sekventering .....	35
Analytiske QC-målinger og -grænser .....	36
QC af NTC-prøver .....	37

## QC-målinger og -grænser for kvantificering

Måling	Beskrivelse	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
standard_r_squared	R-kvadreret værdi i standardkurvemodellen	0,980	I/T	Standardkurvemodeller, der udviser ringe linearitet i log-log-rummet er ikke gode prædiktorer for reelle prøvekoncentrationer.
standard_slope	Hældning på standardkurvemodellen	0,95	1,15	Standardkurvemodeller med hældning uden for de forventede performanceområder er tegn på en upålidelig model.
ccn_library_pg_ul	Maksimal tilladt prøvekoncentration	I/T	1.000 pg/μl	Prøver med beregnede DNA-koncentrationer, der overstiger specifikationerne, er tegn på høj genomisk DNA-kontaminering.
median_ccn_pg_ul	Medianværdi af beregnet koncentration for alle prøver i batchen.	16 pg/μl	I/T	En sekventeringspulje af korrekt volumen kan ikke have alt for højt antal af overfortyndede prøver. Batches med et højt antal fortyndede prøver er tegn på mislykket prøveklargøring.

## QC-målinger og -grænser for sekventering

Måling	Beskrivelse	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
cluster_density	Sekventeringsclusterdensitet	152.000 pr. mm <sup>2</sup>	338.000 pr. mm <sup>2</sup>	Flowcelle med lav clusterdensitet genererer ikke nok læsninger. Flowceller med for høj clusterdensitet frembringer som regel sekventeringsdata af lav kvalitet.
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer renhedsfilter	≥ 50 %	I/T	Flowceller med ekstremt lav %PF kan have abnorm baserepræsentation og tyder sandsynligvis på problemer med PF-læsninger.
prephasing	Fraktion af præ-faseopdeling	I/T	≤ 0,003	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution.
phasing	Fraktion af faseopdeling	I/T	≤0.004	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution.
predicted_aligned_reads	Estimeret gennemsnitligt antal unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve	≥ 4.000.000	I/T	Fastlagt som minimal observeret NES i normalbefolkningen.



## Analytiske QC-målinger og -grænser

Kategori	Måling	Nedre grænse	Øvre grænse	Fejlbesked	Forventet fejlrate	Mulige årsager
QC af tælling	NonExcluded Sites (aligned_reads)	2.000.000	60.000.000	FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT)	<1%	Dårligt bibliotek eller ukorrekt bibliotekskvantificering; lavt clusterantal; kan muligvis rettes efter genkørsel fra plasma.
Sandsynligheds-score for kromosomdenominatorer	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NCD_13 (NCD_13)</li> <li>• NCD_18 (NCD_18)</li> <li>• NCD_21 (NCD_21)</li> <li>• NCD_X (NCD_X)</li> <li>• NCD_Y (NCD_Y)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• -17,61</li> <li>• -16,40</li> <li>• -17,20</li> <li>• -14,89</li> <li>• -42,97</li> </ul>	10.000 (for alle)	DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	<0,2%	Uventet kromosomrepræsentation et sted i genomet; kan sandsynligvis ikke løses ved at køre prøven igen. Mulig årsag: data uden for forventet område.
Fordeling af fragmentstørrelser	FragSizeDist (frag_size_dist)	0	0,07	FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	<1%	Uventet fordeling af fragmentstørrelser. Mulige årsager: fejl i forbindelse med størrelsesvalg, lav dækning, kompromitteret prøve.
Dækning i forhold til føtal fraktion	NES_FF_QC	0	1,5.	FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT)	cirka 1,2%	Utilstrækkelig dækning i forhold til føtal fraktion.

## QC af NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution tillader tilføjelse af NTC-prøver som led i din kørsel. ML STAR kan generere op til 2 NTC'er pr. kørsel af 48 prøvebatches og op til 4 NTC'er pr. kørsel af 96 prøvebatches. Uanset hvor mange NTC-prøver, der bliver tilføjet, kontrollerer softwaren, at der som minimum er en gennemsnitlig dækning på 4.000.000 unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve pr. pulje. Derfor må der ikke tilføjes mere end 2 NTC-prøver pr. pulje. Du kan finde yderligere oplysninger under *QC-målinger og -grænser for sekventering på side 35*.

QC-status for NTC-prøver:

- ▶ **NTC sample processing** (NTC-prøvebehandling) – I forbindelse med behandling af en NTC-prøve angiver softwaren QC-resultatet PASS (VELLYKKET), når dækningen i prøven er lav, hvilket er at forvente i forbindelse med NTC.
- ▶ **Patient sample as NTC** (Patientprøve som NTC) – Når en patientprøve, der er markeret som NTC, bliver behandlet, og der detekteres høj dækning. Fordi prøven er markeret som NTC, viser softwaren QC-statussen FAIL (MISLYKKET) af følgende årsag: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING).

# Systemrapporter

Introduktion .....	38
Oversigt over systemrapporter .....	39
Hændelser, der udløser en rapport .....	40
Results and notifications reports (Resultat- og meddelelsesrapporter) .....	42
Process Reports (Procesrapporter) .....	47

## Introduktion

Assay Software genererer 2 kategorier af rapporter:

- ▶ Results and notifications reports (Resultat- og meddelelsesrapporter)
- ▶ Process reports (Procesrapporter)

Rapporterne kan opdeles i to typer:

- ▶ **Oplysende** – Procesrelateret rapport, der giver oplysninger om analyseforløbet, og som kan anvendes til at bekræfte, at et specifikt trin er blevet fuldført. Rapporten giver også oplysninger om eksempelvis QC-resultater og id-numre.
- ▶ **Handlingskrævende** – Asynkron rapport, der udløses af en systemhændelse eller en brugerhandling, og som kræver brugerens opmærksomhed.

I dette afsnit finder du en beskrivelse af de enkelte rapporter og rapportoplysninger med henblik på LIMS-integration.

## Outputfiler

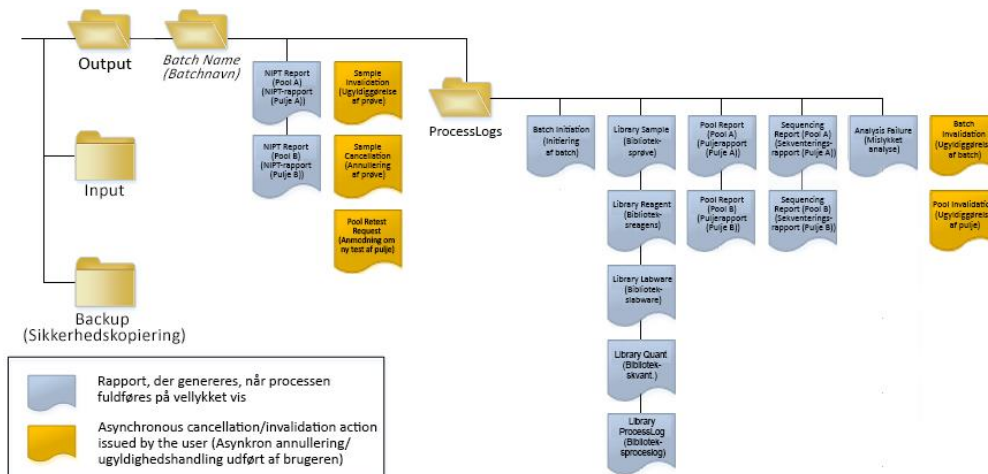
Assay Software-rapporterne bliver genereret på Onsite Servers interne harddisk, der er knyttet til brugerdrevet som en skrivebeskyttet output-mappe. Hver rapport bliver genereret med en tilhørende standardiseret MD5-kontrolsumfil, som anvendes til at kontrollere, at filen ikke er blevet ændret.

Alle rapporter er formateret i almindelig, tabulatorsepareret tekst. Rapporterne kan åbnes i et hvilket som helst tekstredigeringsprogram eller tabulatorsepareret dataprogram såsom Microsoft Excel.

## Filstruktur for rapporter

Assay Software gemmer rapporter i en specifik struktur under mappen Output.

Figur 5 Mapestruktur for Assay Software-rapporter



Assay Software gemmer rapporter i mappen *Batch Name* (Batchnavn) med følgende organisering:

- ▶ **Hovedmappe (mappen *Batch Name* (Batchnavn))** – Indeholder rapporter, der indeholder resultater eller er forbundet med LIMS-genererede e-mailmeddelelser. Du kan finde yderligere oplysninger under *Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter)* på side 42.
- ▶ **Mappen *ProcessLog*** – Indeholder rapporter relateret til processen. Du kan finde yderligere oplysninger under *Process Reports (Procesrapporter)* på side 47

Du kan finde en liste over alle rapporter under *Oversigt over systemrapporter* på side 39.

## Oversigt over systemrapporter

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
<i>NIPT Report (NIPT-rapport)</i>	Handlingskrævende	Pulje/flowcelle	<batch_name>_A_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_20150528_163503.tab
<i>Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)</i>	Handlingskrævende	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve)</i>	Handlingskrævende	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_20150528_163503.tab
<i>Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)</i>	Handlingskrævende	Pool (Pulje)	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_20150528_163503.tab
<i>Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_20150528_163503.tab
<i>Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_20150529_083503.tab

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
<i>Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_20150529_163503.tab
<i>Library Labware Report (Biblioteks-labware-rapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_20150518_163503.tab
<i>Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_20150518_163503.tab
<i>Library Process Log (Biblioteksproceslog)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pool Report (Puljerapport)</i>	Oplysende	Pool (Pulje)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_20150528_163503.tab
<i>Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)</i>	Oplysende	Pool (Pulje)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Sequencing Report (Sekventeringsrapport)</i>	Oplysende	Pulje/flowcelle	ProcessLogs/<batch_name>_A_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_20150528_163503.tab ProcessLogs/<batch_name>_B_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_20150528_163503.tab
<i>Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)</i>	Oplysende	Pulje/flowcelle	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_20150528_163503.tab

## Hændelser, der udløser en rapport

Rapport	Beskrivelse	Hændelse, der udløser rapporten
NIPT	Indeholder de endelige resultater af en vellykket analysekørsel	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sekventeringskørselsanalysen fuldføres</li> </ul>
Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Indeholder oplysninger om en ugyldiggjort prøve	<ul style="list-style-type: none"> <li>Brugeren ugyldiggør en prøve</li> </ul>
Sample Cancellation (Annullering af prøve)	Indeholder oplysninger om en annulleret prøve	<ul style="list-style-type: none"> <li>Brugeren annullerer en prøve</li> </ul>
Pool Retest Request (Anmodning om ny test af pulje)	Angiver, at der kan genereres en anden pulje fra en eksisterende batch. Indeholder oplysninger om statussen for ny test af pulje. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Brugeren ugyldiggør en pulje</li> </ul>
Batch Initiation (Initiering af batch)	Angiver opstart af behandling af en ny batch	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bruger starter en ny batch</li> </ul>
Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Indeholder oplysninger om en batch, der er blevet ugyldiggjort af brugeren	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen bliver ugyldiggjort</li> </ul>
Library Sample (Biblioteksprøve)	Indeholder en liste over alle prøver i batchen	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen bliver ugyldiggjort</li> <li>Biblioteks-klargøringsmetoden fuldføres</li> <li>Batchkvantificering mislykkes</li> </ul>

Rapport	Beskrivelse	Hændelse, der udløser rapporten
Library Reagent (Biblioteksreagens)	Indeholder informationer om bibliotekets bearbejdningsreagens	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Batchen bliver ugyldiggjort</li> <li>• Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres</li> <li>• Batchkvantificering mislykkes</li> </ul>
Library Labware (Biblioteks-labware)	Indeholder informationer om bibliotekets bearbejdningslabware	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Batchen bliver ugyldiggjort</li> <li>• Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres</li> <li>• Batchkvantificering mislykkes</li> </ul>
Library Quant (Bibliotekskvant.)	Indeholder testresultater af bibliotekskvantificering	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Batchen bliver ugyldiggjort</li> <li>• Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres</li> <li>• Batchkvantificering mislykkes</li> </ul>
Library Process Log (Biblioteksproceslog)	Indeholder de trin, der er udført i forbindelse med biblioteksbearbejdningen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Batchen bliver ugyldiggjort</li> <li>• Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres</li> <li>• Batchkvantificering mislykkes</li> <li>• Batchproces fuldføres</li> </ul>
Pool (Pulje)	Indeholder prøvepuljevoluminer	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Puljeoprettelsesmetoden fuldføres</li> </ul>
Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Indeholder oplysninger om en pulje, der er blevet ugyldiggjort af brugeren	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Brugeren ugyldiggør en pulje</li> </ul>
Sekventering	Indeholder QC-resultater for sekventeringen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sekventeringen opnår vellykket QC</li> <li>• Sekventeringen får timeout (mislykkes)</li> </ul>
Analysis Failure (Mislykket analyse)	Indeholder analyseoplysninger vedrørende en mislykket pulje	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sekventeringskørselsanalysen mislykkes</li> </ul>

<sup>1</sup> Brugeren ugyldiggør en pulje ud fra en gyldig batch, som ikke har overskredet det maksimale antal puljer.

## Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter)

### NIPT Report (NIPT-rapport)

NIPT Report (NIPT-rapport) indeholder resultaterne af kromosomklassifikationen i et format med én prøve pr. række for hver prøve i puljen.

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	I/T	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven	I/T	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Oplysninger om prøvetypen, som angives af personalet på indsamlingsstedet Bestemmer præsenteringen af aneuploidiklassifikationen.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo</li> <li>• <b>Twin</b> (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidi-klassifikation</li> <li>• <b>NTC</b> – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA)</li> </ul>	fasttekst	Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger
sex_chrom	Anmodning om kønskromosomanalyse Bestemmer præsenteringen af aneuploidiklassifikationen.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>yes</b> (ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn</li> <li>• <b>No</b> (nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn</li> <li>• <b>sca</b> (sca) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn</li> </ul>	fasttekst	Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger
flowcelle	Stregkode for sekventeringsflowcelle	I/T	tekst	I/T
class_13	Resultater af aneuploidiklassifikation vedr. kromosom 13	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET)</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERET)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> <li>• <b>I/T</b> (IKKE RELEVANT)</li> </ul>	class_13	Resultater af aneuploidiklassifikation vedr. kromosom 13

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
class_18	Resultater af aneuploidiklassifikation vedr. kromosom 18	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET)</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERET)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> <li>• <b>I/T</b> (IKKE RELEVANT)</li> </ul>	class_18	Resultater af aneuploidiklassifikation vedr. kromosom 18
class_21	Resultater af aneuploidiklassifikation vedr. kromosom 21	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET)</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERET)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> <li>• <b>I/T</b> (IKKE RELEVANT)</li> </ul>	class_21	Resultater af aneuploidiklassifikation vedr. kromosom 21



Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
class_sx	Kønnskromosomal aneuploidiklassifikation	<p>Et af følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XO</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET –XO) – Monosomi X</li> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XXX</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET – XXX) –Trisomi X</li> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XXY</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET – XXY) – 2 X-kromosomer hos drenge</li> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XYY</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERET – XYY) – 2 Y-kromosomer</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERET) – Negativ prøve og ingen rapportering af køn</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED – XX</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERET –XX) – Negativ prøve med et pigefoster</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED – XY</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERET – XY) – Negativ prøve med et drengefoster</li> <li>• <b>SEX CHROMOSOMES NOT REPORTABLE</b> (KUNNE IKKE RAPPORTERE KØNSKROMOSOMER) – Softwaren kunne ikke rapportere kønskromosom</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (INGEN FOREKOMST AF Y-KROM) – Tvillingegraviditet, hvor der ikke blev detekteret noget Y-kromosom</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (FOREKOMST AF Y-KROM.) – Tvillingegraviditet, hvor der blev detekteret Y-kromosom</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (IKKE TESTET) – Der blev ikke testet for kønskromosom</li> </ul>	class_sx	Kønnskromosomal aneuploidiklassifikation

Kolonne	Beskrivelse	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
qc_flag	QC-analyseresultater	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> <li>• <b>PASS</b> (VELLYKKET)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b> (NTC_VELLYKKET)</li> <li>• <b>FAIL</b> (MISLYKKET)</li> </ul>	fasttekst	Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger
qc_failure	Oplysninger om mislykket QC	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (MISLYKKET iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> <li>• <b>NONE</b> (INGEN) (QC-status = Vellykket)</li> </ul>	tekst	Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger
FF	Estimeret fetal fraktion	Procentdel af cfDNA fra fosteret i prøven afrundet til nærmeste heltal Resultater under 1% angives som < 1%.	tekst	I/T

## Meddelelser om mislykket QC

Mislykket QC af en analyse resulterer i fuldstændig undertrykkelse af resultater vedrørende kromosomal aneuploidi, kønsklassifikation og estimeret føtal fraktion, hvilket svarer til følgende felter i NIPT Report (NIPT-rapport): class\_13, class\_18, class\_21, class\_sx og ff.

Meddelelse om mislykket QC	Beskrivelse	Anbefalet handling
FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT)	iFACT (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – QC-måling, der kombinerer estimeret af føtal fraktion med dækningsrelaterede kørselsmålinger for at afgøre, hvorvidt systemet har statistisk konfidens til at afgive et resultat for en given prøve.	Genbehandl prøven
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Afvigelse fra euploid dækning på ikke-målkromosomer Muligvis forbundet med trisomi eller monosomi i et målkromosom eller ikke-specifikke store kopiantalsvariationer på tværs af kromosomer	Genbehandl prøven
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Datafordelingen stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING)	Der er registreret høj dækning i en NTC-prøve (intet DNA-materiale forventet). Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven
CANCELLED (ANNULLERET)	Brugerne har annulleret prøven	I/T
INVALIDATED (UGYLDIGGJORT)	Brugerne har ugyldiggjort prøven	

## Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)

Systemet genererer en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve) for hver ugyldiggjort eller mislykket prøve.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode for den ugyldiggjorte prøve	tekst	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af prøven	tekst	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
operator	Brugernavn på den operator, der har ugyldiggjort prøven eller forestået den mislykkede prøve	tekst	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af prøven	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Sample Cancelation Report (Rapport om annullering af prøve)

Systemet genererer en Sample Cancelation Report (Rapport om annullering af prøve) for hver annulleret prøve.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode for den annullerede prøve	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til annullering af prøven	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brugernavn på den operator, der har annulleret prøven	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for annullering af prøven	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)

Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje) angiver, at enten pulje A eller pulje B kan oprettes igen. Systemet genererer en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje), når den første af 2 mulige sekventeringskørsler (puljer) af pulje A eller pulje B bliver ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Puljetypen Værdiindstillinger: A, B, C	fasttekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse
årsag	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af den første pulje	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
tidsstempel	Dato og tidspunkt for anmodningen	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Process Reports (Procesrapporter)

### Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)

Systemet genererer en Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch), når en batch bliver initieret og valideret inden plasmatisering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
sample_type	Prøvetype på prøvens stregkode Værdiindstillinger: Singleton (Enkeltbarn), Control (Kontrol), Twin (Tvilling), NTC	fasttekst	Værdi anført i feltet Beskrivelse
brønd	Brønd forbundet med en prøve	tekst	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
analyse	Analysenavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Version af automatiseringsmetode til analysen	tekst	^[a-zA-Z0-9._-]{1,100}\$

## Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)

Systemet genererer en Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch), hvis en batch bliver ugyldiggjort eller mislykkes.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
årsag	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af batchen	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort batchen	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af batchen	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)

Systemet genererer en Library Sample Report (Biblioteksprøverapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Prøvestatus efter fuldførelse af analysetrinnene	fasttekst	Pass/Fail (vellykket/mislykket)
qc_reason	Årsag til QC-status Værdiindstillinger: pass (vellykket), fail (mislykket)	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Initial volumen i blodprøverøret på tidspunktet for plasmaisolering	flydende	
index (indeks)	Indeks forbundet med en prøve	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekskoncentration i pg/μl	flydende	
plasma_isolation_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af plasmaisolering (fri tekst)	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
cfdna_extraction_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af cfDNA-ekstraktion (fri tekst)	tekst	^[a-zA-Z0-9 _-]{1,36}\$
library_prep_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med klargøring af bibliotek (fri tekst)	tekst	^[a-zA-Z0-9 _-]{1,36}\$
quantitation_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af kvantificering (fri tekst)	tekst	^[a-zA-Z0-9 _-]{1,36}\$

## Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)

Systemet genererer en Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
proces	Procesnavn Værdiindstillinger: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete</li> <li>• <b>QUANT</b> (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact</li> <li>• <b>POOLING</b> (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete</li> </ul>	tekst	^[a-zA-Z0-9 _-]{1,36}\$
reagent_name	Reagensnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reagensstregkode	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Udløbsdato i producentens format	tekst	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Operatørens brugernavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initieret	Tidsstempel ved initiering forbundet med reagens	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport)

Systemet genererer en Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Labwarenavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Labwarestregkode	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initieret	Tidsstempel ved initiering forbundet med labware	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)

Systemet genererer en Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport) i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Numerisk identifikation	lang	
instrument	Kvantificeringsinstrumentets navn (fri tekst)	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-kvadreret	flydende	
standard_intercept	Skæringspunkt	flydende	
standard_slope	Hældning	flydende	
median_ccn_pg_ul	Median prøvekoncentration	flydende	
qc_status	QC-status for kvantificering	fasttekst	Pass/Fail (vellykket/mislykket)
qc_reason	Beskrivelse af årsag til mislykket QC, hvis relevant	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initieret	Tidsstempel ved initiering af kvantificering	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Library Process Log (Biblioteksproceslog)

Systemet genererer en Library Process Log (Biblioteksproceslog) ved opstart og fuldførelse eller mislykket gennemførelse af hver batchproces, i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch og i forbindelse med fuldførelse af analyse (genereret pr. pulje).

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
proces	Batchprocesnavn. Værdiindstillinger: <b>ISOLATION</b> (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact <b>EXTRACTION</b> (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete <b>QUANT</b> (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact <b>POOLING</b> (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Operatørens initialer	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Instrumentnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
startet	Dato og tidspunkt for opstart af batchprocessen	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel
afsluttet	Dato og tidspunkt for fuldførelse eller mislykket gennemførelse af batchprocessen	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel
status	Aktuel batch Værdiindstillinger: completed (fuldført), failed (mislykket), started (startet), aborted (afbrudt)	fasttekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse

## Pool Report (Puljerapport)

Systemet genererer en Pool Report (Puljerapport) i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek, i forbindelse med mislykket batch og ugyldiggørelse af batch, hvis hændelsen indtræder efter opstart af puljeoprettelse.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med en prøve	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Puljetype forbundet med en prøve Værdiindstillinger: A, B, C	fasttekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse
pooling_volume_ul	Puljevolumen i µl	flydende	
pooling_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med puljeoprettelse (fri tekst)	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$



## Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)

Systemet genererer en Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje), hvis en pulje bliver ugyldiggjort.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljeregkode for den ugyldiggjorte pulje	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
årsag	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af puljen	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operatør	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort puljen	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
tidsstempel	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af puljen	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Sequencing Report (Sekventeringsrapport)

Systemet genererer en Sequencing Report (Sekventeringsrapport) for sekventeringskørslen, når sekventeringen fuldføres, eller når sekventeringen får timeout.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljeregkode forbundet med sekventeringskørsel	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekventeringsinstrumentets serienummer	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcelle	Flowcelle forbundet med sekventeringskørsel	tekst	I/T
software_version	Sammenkædning af softwareprogram/-version anvendt til dataanalysen på instrumentet	tekst	
run_folder	Sekventeringskørselsmappens navn	tekst	
sequencing_status	Status for sekventeringskørsel Værdiindstillinger: completed (fuldført), timed out (timeout)	fasttekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse
qc_status	QC-status for sekventeringskørsel Værdiindstillinger: pass (vellykket), fail (mislykket)	fasttekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse
qc_reason	QC-årsager til mislykket QC, semikolon-separerede værdier	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Clusterdensitet (median pr. flowcelle på tværs af fliser)	flydende	
pct_q30	Procentdel af baser over Q30	flydende	
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer filter	flydende	
faseopdeling	Faseopdeling	flydende	
prephasing	Præ-faseopdeling	flydende	

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
predicted_aligned_reads	Forudsagte sidestillede læsninger	flydende	
startet	Tidsstempel i forbindelse med sekventeringsstart	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel
fuldført	Tidsstempel i forbindelse med fuldførelse af sekventering	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

## Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)

Systemet genererer en Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse), når det maksimale antal analyseforsøg for sekventeringskørslen mislykkes.

Kolonne	Beskrivelse	Type	Regex
batch_name	Batchnavn	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med mislykket analyse	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcelle	Flowcelle-stregkode forbundet med mislykket analyse	tekst	I/T
sequencing_run_folder	Status for sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse	tekst	
analysis_run_status	Status for sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse Værdiindstillinger: failed_max_analysis_attempts	tekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse
timestarted	Tidsstempel i forbindelse med analysestart	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel
timefinished	Tidsstempel i forbindelse med mislykket analyse	ISO 8601-tidsstempel	ISO 8601-tidsstempel

# Fejlfinding

Introduktion .....	54
Meddelelser i Assay Software .....	54
Systemproblemer .....	63
Databehandlingstest .....	64

## Introduktion

Hjælpen til fejlfinding på VeriSeq NIPT Solution omfatter:

- ▶ Assay Software og systemmeddelelser
- ▶ Anbefalede handlinger i forbindelse med systemproblemer
- ▶ Vejledning i udførsel af præventive analyser og fejlanalyser ved brug af forudinstallerede testdata

## Meddelelser i Assay Software

I dette afsnit finder du en beskrivelse af meddelelserne i Assay Software:

## Meddelelser om fremskridt

Meddelelser om fremskridt indeholder oplysninger om det normale analyseforløb. Disse meddelelser logges som "Aktiviteter" og kræver ingen handling fra brugeren.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch initiation (Initiering af batch)	Klargøring af bibliotek	Bruger har oprettet en ny batch	Aktivitet	Ja	I/T
Batch Library Complete (Batch-bibliotek komplet)	Klargøring af bibliotek	Library completed for the current batch (Bibliotek til aktuel batch er færdiggjort)	Aktivitet	Nej	I/T
Pool Complete (Pulje komplet)	Klargøring af bibliotek	Der er genereret en pulje fra en batch	Aktivitet	Nej	I/T
Sequencing Started (Sekventering startet)	Sekventering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe	Aktivitet	Nej	I/T
Sequencing QC passed (Vellykket QC af sekventering)	Sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen er vellykket	Aktivitet	Nej	I/T
Analysis Started (Analyse startet)	Analyse	Analyse af den angivne sekventeringskørsel er startet	Aktivitet	Ja	I/T
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse fuldført, NIPT-rapport genereret)	Efter analyse	Analysen er fuldført, og rapporter er genereret	Aktivitet	Ja	I/T

## Meddelelser om ugyldiggørelse

Meddelelser om ugyldiggørelse angiver hændelser, som opstår i systemet, fordi brugeren ugyldiggør en batch eller pulje via Workflow Manager. Disse meddelelser bliver logført som "Noter" og kræver ingen handling fra brugerens side.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort en batch	Bemærk!	Ja	I/T
Pool Invalidation – Repool (Pulje ugyldiggjort – Ny pulje)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort den første mulige pulje (af en vis type) til batchen	Bemærk!	Ja	I/T
Pool Invalidation – Use second aliquot (Pulje ugyldiggjort – Brug en anden portion)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort den første mulige pulje (af en vis type) til batchen	Bemærk!	Ja	I/T
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekventering fuldført, pulje ugyldiggjort)	Sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, men puljen blev ugyldiggjort af brugeren	Bemærk!	Ja	I/T
Sequencing QC passed – All samples are invalid (QC af sekventering vellykket - alle prøver er ugyldige)	QC af sekventering	QC-kontrollen af sekventeringskørslen er fuldført, men alle prøver er ugyldige	Bemærk!	Ja	I/T
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse fuldført, pulje ugyldiggjort)	Efter analyse	The analysis has completed while the pool was invalidated by the user (Analysen er fuldført, men puljen blev ugyldiggjort af brugeren)	Bemærk!	Ja	I/T

## Meddelelser om fejl, der kan rettes

Fejl, der kan rettes, er tilstande, som VeriSeq NIPT Assay Software kan gendanne ud fra, når brugeren følger den anbefalede handling. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Missing Instrument Path (Manglende instrument-sti)	Sekventering	Systemet ikke kan finde/forbinde til en ekstern sekventeringsmappe	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 1 på side 62.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Utilstrækkelig diskplads til sekventering)	Sekventering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe, men beregnet, at der ikke er nok diskplads til dataene	Vigtig meddelelse	Ja	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 2. på side 62.</li> <li>Ryd diskplads eller sikkerhedskopiér data. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 3 på side 62.</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Ugyldig sekventeringskørselsmappe)	Sekventering	Ugyldige tegn i sekventeringskørselsmappen	Vigtig meddelelse	Ja	Sekventeringskørselsmapperne blev omdøbt på ukorrekt vis. Omdøb kørslen til et gyldigt navn.
RTA Complete is not accessible (RTA Complete er ikke tilgængelig)	Sekventering	Softwareen ikke kunne læse filen RTACComplete i sekventeringsmappen	Warning (Advarsel)	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Missing Sample Type (Manglende prøvetype)	Præanalyse	Softwareen ikke kunne finde prøvetypedefinitionen på visse af prøverne	Bemærk!	Ja	Der er ikke givet nogen prøvetypeattribut til den angivne prøve. Ugyldiggør prøven, så softwaren kan fortsætte.
Missing Sex Chromosome (Manglende kønskromosom)	Præanalyse	Softwareen ikke kunne finde kønskromosomdefinitionen på visse af prøverne	Bemærk!	Ja	Der er ikke givet nogen kønskromosomattribut til den angivne prøve. Ugyldiggør prøven, så softwaren kan fortsætte.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Missing Sample Type and Sex Chromosome (Manglende prøvetype og kønskromosom)	Præanalyse	Softwaren ikke kunne finde prøvetype- og kønskromosomdefinitionen på visse af prøverne	Bemærk!	Ja	Der er ikke givet nogen prøvetype- og kønskromosomattribut til den angivne prøve. Ugyldiggør prøven, så softwaren kan fortsætte.
Sample Sheet Generation failed (Generering af prøveark mislykkedes)	Præanalyse	Softwaren ikke kunne generere prøveark	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 2. på side 62. Ryd diskplads eller sikkerhedskopidata, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 3 på side 62.</li> <li>• Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 1 på side 62.</li> <li>• Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Unable to check disk space (Diskplads kunne ikke kontrolleres)	Præanalyse	Softwaren ikke kunne kontrollere diskplads	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 2. på side 62.</li> <li>• Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Utilstrækkelig diskplads til analyse)	Præanalyse	Softwaren registrerede, at der utilstrækkelig diskplads til at starte en ny analysekørsel	Vigtig meddelelse	Ja	Ryd diskplads, eller sikkerhedskopier data Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> , Handlings-id 3 på side 62.
Unable to launch Analysis Pipeline (Analysis Pipeline kunne ikke startes)	Præanalyse	Softwaren ikke kunne starte en analysekørsel for den givne sekventeringsmappe	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing folder Read/Write permission failed (Læse-/skriverettigheder til sekventeringsmappen mislykkedes)	Præanalyse	Softwaretesten, der kontrollerer læse-/skriverettigheder til sekventeringskørselsmappen, mislykkedes.	Warning (Advarsel)	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 1 på side 62.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Analysen mislykkedes – Prøv igen)	Analyse	Analysen mislykkedes. Der prøves igen.	Bemærk!	Ja	Ingen
Results Already Reported (Resultaterne er allerede rapporteret)	System	Software registrerede, at der allerede er genereret en NIPT report (NIPT-rapport) for den aktuelle puljetype.	Aktivitet	Ja	Ingen
Unable to deliver email notifications (E-mailmeddelelser kunne ikke leveres)	System	Systemet ikke kan levere e-mailmeddelelser.	Warning (Advarsel)	I/T	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér gyldigheden af den definerede e-mailkonfiguration i systemet. Se instruktionerne under <i>Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail</i> på side 27.</li> <li>Send en test-mail. Se instruktionerne under <i>Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail</i> på side 27.</li> <li>Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ol>
Time Skew Detected (Der er registreret en tidsforskel)	Klargøring af bibliotek	Software har registreret en tidsforskel på over 1 minut mellem tidsstempelen fra arbejdsprocesstyringen og serverens lokaltid	Warning (Advarsel)	Nej	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér lokaltiden på Workflow Manager-maskinen.</li> <li>Kontrollér den lokale tid på Onsite Server, som du finder på webbrugergrænsefladen (under fanen Server Status (Serverstatus)).</li> </ol>



## Meddelelser om fejl, der ikke kan rettes

Fejl, der ikke kan rettes, er tilstande, der opstår på et stadie, hvor der ikke længere kan foretages en handling for at genoptage analysen.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Failure (Mislykket batch)	Klargøring af bibliotek	Batch-QC mislykkedes	Notice (Meddelelse)	Ja	Genstart udpladning af bibliotek
Mislykket rapportgenerering	Rapportering	Systemet ikke kunne generere en rapport	Alert (Vigtig meddelelse)	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 2. på side 62. Ryd diskplads eller sikkerhedskopier data, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 3 på side 62.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Kørselsparameterfilen kunne ikke analyseres)	Sekventering	Systemet ikke kunne åbne/analysere filen RunParameters.xml	Warning (Advarsel)	Ja	<p>Filen RunParameters.xml er beskadiget. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.</p>
Unrecognized Run Parameters (Ikke-genkendte kørselsparametre)	Sekventering	Softwareen læser ikke-kompatible kørselsparametre.	Warning (Advarsel)	Ja	<p>Softwareen kunne ikke konstruere sekventeringskørselsparametre ud fra sekventeringsinstrumentets konfigurationsfil. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.</p>
Invalid Run Parameters (Ugyldige kørselsparametre)	Sekventering	Softwareen læste nødvendige kørselsparametre, som ikke er forlignelige med analysen	Warning (Advarsel)	Ja	<p>Kontrollen af software-forlignelighed mislykkedes. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.</p>
No Pool Barcode found (Der blev ikke fundet nogen puljestregkode)	Sekventering	Softwareen kunne ikke forbinde sekventeringskørsels flowcelle til en kendt puljestregkode	Warning (Advarsel)	Ja	<p>Der er muligvis indtastet en forkert puljestregkode. Udfør en ny sekventering af puljen.</p>

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing Timed Out (Sekventeringskørsel fik timeout)	Sekventering	Sekventeringskørslen ikke blev fuldført inden for en given tidsramme	Warning (Advarsel)	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC files generation failed (Generering af QC-filer mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men InterOp QC-filerne er beskadiget	Alert (Vigtig meddelelse)	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC files corrupted (QC-filerne er beskadiget)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen er beskadiget	Warning (Advarsel)	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC failed (QC af sekventering mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen mislykkedes	Notice (Meddelelse)	Ja	Udfør en ny sekventering af puljen.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Maksimalt antal forsøg på analyse mislykkedes)	Analyse	Alle analyseforsøg mislykkedes. Ikke flere forsøg.	Warning (Advarsel)	Ja	Udfør en ny sekventering af den anden pulje.
Analysis Post-Processing Failed (Efterbehandling af analyse mislykkedes)	Postanalyse	Softwareen ikke kunne efterbehandle analyseresultaterne.	Alert (Vigtig meddelelse)	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> Handlings-id 1 på side 62.</li> <li>• Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Overførsel af analyse mislykkedes)	Postanalyse	Softwareen ikke kunne overføre analyseresultaterne til databasen	Alert (Vigtig meddelelse)	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> Handlings-id 1 på side 62.</li> <li>• Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>

## Anbefalede handlingsprocedurer

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
1	Kontrollér netværksforbindelsen	<p>BEMÆRK! Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Indtast følgende kommando i en Windows-kommandolinje (cmd): <b>ping &lt;Server IP&gt;</b> BEMÆRK! Hvis der anvendes et NAS, skal forbindelsen til NAS også kontrolleres.</li> <li>2. Kontrollér, at der ikke er pakkeab. BEMÆRK! Kontakt IT-administratoren, hvis der er pakkeab.</li> <li>3. Kontrollér forbindelsen: <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Log ind på Onsite Server-webbrugergrænsefladen.</li> <li>b. Vælg <b>Folder</b> (Mappe) i dashboard-menuen.</li> <li>c. Klik på <b>Test</b>, og se, om testen er vellykket. Hvis testen mislykkes: Se <i>Redigering af et delt netværksdrev på side 25</i>, og kontrollér, at alle indstillinger er korrekt konfigureret.</li> </ol> </li> </ol>
2.	Kontrollér, at der er ledig diskplads	<p>BEMÆRK! Kontrollér, at mappen Onsite Server Input er knyttet til Windows-maskinen. Du kan finde yderligere oplysninger under <i>Tilknytning af serverdrev på side 32</i>. Højreklik på det drev, der er knyttet til mappen Input Vælg <b>Properties</b> (Egenskaber), og se oplysningerne om ledig diskplads.</p>
3	Ryd diskplads/sikkerhedskopier data	<p>BEMÆRK! Illumina anbefaler regelmæssig sikkerhedskopiering af data og/eller lagring af sekventeringsdata på serversiden. Du kan finde yderligere oplysninger under <i>Administration af et delt netværksdrev på side 24</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Data, der er lagret lokalt på Onsite Server: <p>BEMÆRK! Kontrollér, at mappen Onsite Server Input er knyttet til Windows-maskinen. Du kan finde yderligere oplysninger under <i>Tilknytning af serverdrev på side 32</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Dobbeltklik på mappen Input, og indtast de legitimationsoplysninger, der giver adgang til den.</li> <li>b. Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavnene, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne.</li> <li>c. Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper.</li> </ol> </li> <li>2. Data, der er lagret på et fjern-NAS: <p>BEMÆRK! Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk. BEMÆRK! Du skal have adgang til mappen på fjernrevet. Det kræver, at du får legitimationsoplysninger fra IT-administratoren.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavnene, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne.</li> <li>b. Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper.</li> </ol> </li> </ol>

## Systemproblemer

Problem	Anbefalet handling
Softwaren starter ikke	Hvis der bliver registreret problemer ved opstart af Assay Software, får du vist en oversigt over alle fejl i stedet for login-skærmen. Kontakt Illuminas tekniske support for at indberette de viste fejl.
Databasen skal gendannes	Kontakt en servicemontør fra Illumina, hvis det er nødvendigt at gendanne databasen ud fra en sikkerhedskopi.
Registrering af systemafvigelser	Hvis der blive registreret en systemafvigelse, vil Assay Software ikke længere behandle kommunikation fra andre systemkomponenter. En administrator kan genindstille systemet til normal drift, efter at det er gået i afvigelsestilstand.

## Databehandlingstest

Driften af serveren og analyseprogrammet kan testes ved hjælp af forudinstallerede datasæt på Onsite Server.

### Testning af serveren

Denne test simulerer en sekventeringskørsel og simulerer samtidig generering af analyseresultater, uden at Analysis Pipeline rent faktisk startes. Kør denne test for at sikre, at Onsite Server fungerer korrekt, og at der bliver genereret rapporter og e-mailmeddelelser. Varighed: cirka 3-4 minutter.

#### Fremgangsmåde

- 1 Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn så mappen TestingData.
- 2 Opret en kopi af følgende mappe, som findes i mappen TestingData:  
150824\_NS500404\_0121\_AHGKH5BGXX\_COPY\_ANALYSIS\_WORKFLOW.
- 3 Omdøb kopien til en mappe med suffikset \_XXX\_XXX udgøres af tallet i rækkefølgen af testkørsler. Eksempel: Hvis der findes en mappe med suffikset \_002 i mappen, skal den nye kopi omdøbes med suffikset \_003.
- 4 Vent på, at kørslen fuldføres (det tager 3-5 minutter). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailmeddelelser:
  - a Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
  - b Aneuploidy Detection Report generated for Sequencing Run (Der er genereret en aneuploididetektionsrapport for sekventeringskørsel)



#### BEMÆRK!

Knyt begge rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.

- 5 Gå til outputmappen, og åbn mappen SampleTestRun, og kontrollér, at følgende rapport er der:  
SampleTestRun\_C\_SampleTestRun\_PoolA\_HGKH5BGXX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Den forventede filstørrelse er cirka 5,9 Kb.
- 6 Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData. Det gør det lettere at administrere antallet af gange, som sekventeringstesten udføres.

### Kørsel af fulde analysetestdata

Denne test udfører en fuld analysekørsel. Kør denne test, hvis serveren ikke behandler/analyserer data eller får timeout. Varighed: cirka 4-5 timer.

#### Fremgangsmåde

- 1 Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn mappen TestingData.
- 2 Omdøb følgende mappe ved at tilføje suffikset \_000:  
150528\_NB500886\_0002\_AH7MHHBGXX\_FullTRun.  
Suffikset opretter et unikt navn for hver sekventeringskørsel. Hvis kørslen allerede har et suffiks, skal du omdøbe mappen ved at øge suffiksets numeriske værdi med 1.
- 3 Flyt den omdøbte mappe til input-mappen.

- 4 Vent på, at analysen fuldføres (det tager 4-5 timer). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailmeddelelser:
  - a Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
  - b Aneuploidy Detection Report generated for Sequencing Run (Der er genereret en aneuploididetektionsrapport for sekventeringskørsel)
- 5 Gå til output-mappen, og åbn mappen SampleTestRun, og kontrollér, at følgende rapport er der: SampleTestRun2\_C\_SampleTestRun2\_PoolA\_H7MHHBGXX\_nipt\_report\_20151105\_162434.tab. Den forventede filstørrelse er cirka 7.1 Kb.
- 6 Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData.



**BEMÆRK!**

Knyt begge rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.

# Yderligere ressourcer

Følgende dokumentation kan hentes på Illuminas websted.

Ressource	Beskrivelse
<i>VeriSeq NIPT Solution Package Insert</i> (dokumentnr. 1000000001856)	Indeholder en beskrivelse af produktet og den tilsigtede brug samt instruktioner i brug og fejlfinding.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual</i> , Hamilton dok-id. 624668	Indeholder oplysninger om drift og vedligeholdelse samt tekniske specifikationer for instrumentet Hamilton Microlab STAR til automatisk væskehåndtering.

Besøg [supportsiderne](#) til VeriSeq NIPT Solution på Illuminas website, hvor du kan finde dokumentation, downloade software, få online-undervisning og se hyppigt stillede spørgsmål.

# Akronymer

Akronym	Definition
BCL	Base Call File (filformat; .bcl-fil)
CE-IVD	European Conformity marking for <i>in vitro</i> diagnostic product (CE-mærkning af <i>in vitro</i> -diagnostiske produkter)
cfDNA	Cell-Free DNA (cellefrit DNA)
DNA	Deoxyribonucleic Acid (deoxyribonukleinsyre)
DNS	Domain Name System (domænenavssystem)
FASTQ	Tekstbaseret filformat til lagring af output fra sekventeringsinstrumenter
FF	Fetal Fraction (føtal fraktion)
FIFO	First In, First Out (først ind, først ud)
iFACT	individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (konfidenstest af enkeltprøver vedrørende føtal aneuploidi)
IP	Internet Protocol (internetprotokol)
LIMS	Laboratory Information Management System (system til administration af laboratorieoplysninger)
LIS	Laboratory Information System (laboratorieoplysningssystem)
LLR	Log Likelihood Ratios (log-likelihood-ratioer)
MAC	Media Access Control (medieadgangskontrol)
NAS	Network-Attached Storage (netværkstilknyttet lager)
NES	Non Excluded Sites (ikke-ekskluderede steder)
NGS	Next-Generation Sequencing (næste generations sekventering)
NIPT	Non-Invasive Prenatal Testing (ikke-invasiv prænatal test)
NTC	No Template Control (ingen skabelonkontrol)
NTP	Network Time Protocol (netværkstidsprotokol)
PF	Passing Filter (passerer filter)
PQ	Process Qualification (proceskvalificering)
QC	Kvalitetskontrol
RTA	Real-Time Analysis
RUO	Research Use Only (kun til forskningsformål)
SCA	Sex Chromosome Aneuploidy (kønskromosomal aneuploidi)
SDS	Safety Data Sheets (sikkerhedsdatablade)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1 (sikker hashalgoritme 1)
SSL	Secure Sockets Layer (sikkerhedsteknologi, som muliggør etablering af en krypteret (sikker) forbindelse mellem en webserver og en browser)



# Teknisk hjælp

Kontakt Illuminas tekniske support for at få teknisk hjælp.

Websted: [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
E-mail: [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

## Telefonnumre til Illuminas kundesupport

Område	Gratis	Regional
Nordamerika	+1.800.809.4566	
Australien	+1.800.775.688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrig	+33 805102193	+33 170770446
Holland	+31 8000222493	+31 207132960
Hongkong	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Kina	400.066.5835	
New Zealand	0800.451.650	
Norge	+47 800 16836	+47 21939693
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapore	+1.800.579.2745	
Spanien	+34 911899417	+34 800300143
Storbritannien	+44 8000126019	+44 2073057197
Sverige	+46 850619671	+46 200883979
Taiwan	00806651752	
Tyskland	+49 8001014940	+49 8938035677
Østrig	+43 800006249	+43 19286540
Andre lande	+44.1799.534000	

Sikkerhedsdatablade (SDS'er) – kan findes på Illuminas websted på [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

Produktdokumentation – Kan downloades i PDF-format på Illuminas websted. Gå ind på [support.illumina.com](http://support.illumina.com), vælg et produkt, og vælg **Documentation & Literature**.



Illumina

5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 U.S.A.  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (uden for Nordamerika)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797



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

**Australsk sponsor**

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

**KUN TIL IN VITRO-DIAGNOSTIK**

© 2021 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

**illumina**<sup>®</sup>