

VeriSeq NIPT Çözümü

Yazılım Kılavuzu



Bu ürünün kullanımı, Illumina, Inc. firmasına ait olan ve Illumina, Inc. firmasına lisanslanmış patentler kapsamındadır. Bu ürün için yapılan ödeme, bu ürünün belgeleri ve diğer tüm ilgili koşul ve şartlar uyarınca amaçlanan kullanımına yönelik sınırlı, devredilemez bir kullanım hakkı sağlar. Bu patentlere dair temsili, kısmi bir liste www.illumina.com/patents adresinde bulunmaktadır. Herhangi bir başka patent gereği veya farklı bir kullanıma yönelik hiçbir hak açıkça, dolaylı olarak veya yorum yoluyla verilmemektedir.

Bu belge ve içindekiler Illumina, Inc. ve bağlı şirketlerinin ("Illumina") mülkiyetinde olup yalnızca işbu belgede açıklanan ürün/ürünlerin kullanımıyla bağlantılı olarak müşterisinin sözleşmeye ilişkin kullanımı içindir. Bu belge ve içindekiler Illumina'nın önceden yazılı izni olmaksızın başka hiçbir amaçla kullanılamaz veya dağıtılamaz ve/veya hiçbir şekilde iletilemez, ifşa edilemez ya da kopyalanamaz. Illumina bu belge ile patenti, ticari markası, telif hakkı veya genel hukuk hakları ya da üçüncü tarafların benzer hakları kapsamında hiçbir lisansı devretmez.

Bu belgede açıklanan ürün/ürünlerin uygun ve güvenli bir şekilde kullanılması için nitelikli ve uygun eğitim almış çalışanlar bu belgedeki talimatları tam olarak ve açık bir şekilde uygulamalıdır. Söz konusu ürün/ürünler kullanılmadan önce bu belgedeki tüm bilgiler tam olarak okunmalı ve anlaşılmalıdır.

BU BELGEDE YER ALAN TÜM TALİMATLARIN TAMAMEN OKUNMAMASI VE AÇIK BİR ŞEKİLDE UYGULANMAMASI, ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN HASAR GÖRMESİNE, KULLANICI VEYA BAŞKALARI DAHİL OLMAK ÜZERE KİŞİLERİN YARALANMASINA VE DİĞER MALLARIN ZARAR GÖRMESİNE NEDEN OLABİLİR VE ÜRÜN/ÜRÜNLER İÇİN GEÇERLİ OLAN HER TÜRLÜ GARANTİYİ GEÇERSİZ KILACAKTIR.

ILLUMINA BU BELGEDE AÇIKLANAN ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN (ÜRÜNÜN PARÇALARI VE YAZILIMI DAHİL) YANLIŞ KULLANIMINDAN DOĞAN DURUMLARDAN SORUMLU TUTULAMAZ.

© 2021 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

Tüm ticari markalar Illumina, Inc. veya ilgili sahiplerinin malıdır. Özel ticari marka bilgileri için bkz. www.illumina.com/company/legal.html.

Revizyon Geçmiş

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No 1000000001949 v04	Ağustos 2021	AB Yetkili Temsilcisinin adresi güncellendi.
Belge No 1000000001949 v03	Aralık 2019	Arka kapak Onaylanmış Kuruluş numarası ve adresi bilgileriyle güncellendi. Analiz KK bölümlerinde Dışlanmamış Tesis ve NCD bilgileri ve metrikleri güncellendi. VeriSeq Tesis Sunucusu bölümündeki başlıkta ve ürün adında yer alan hata düzeltildi ve Yerel Veritabanı bölümünde sunucu boyutundaki yazım hatası düzeltildi.
Belge No 1000000001949 v02	Nisan 2018	Aşağıdakiler VeriSeq BIPT İş Akışı Yöneticisi bölümünde güncellenmiştir: <ul style="list-style-type: none"> • VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi bölümündeki tabloya Numune Niteliklerini Düzenle sütunu eklendi. • Numune Sayfası Girdisi tablosuna batch_name ve sample_barcode bilgileri eklendi. • Numune Niteliklerini Düzenle görevi eklendi. • Numune Geçersiz Kılma, Seri Geçersiz Kılma ve Havuz Geçersiz Kılma görevlerindeki adımlar revize edildi. • Numune Sayfası Yükleme bölümü eklendi. • Test Yapılandırması bölümüne Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlaması parametreleri bilgileri eklendi. <p>VeriSeq NIPT Test Yazılımı bölümündeki aşağıdaki kısımlar gözden geçirildi:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NTC Numuneleri KK bölümünde çalışma başına NTC'ler hakkındaki bilgiler revize edildi. • Yerel Disk ve Sunucu Sürücülerini Eşleme bölümlerine Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolü hakkında not eklendi. <p>Arka kapak Avustralya ile ilgili bilgilerle güncellendi.</p>
Belge No 1000000001949 v00	Şubat 2017	İlk sürüm

İçindekiler

Revizyon Geçmişi	iii
Bölüm 1 VeriSeq NIPT Çözümü	1
Giriş	1
Sistem Mimarisi	2
Bölüm 2 VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi	3
Giriş	3
VeriSeq NIPT Yöntemi	3
VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi	3
VeriSeq NIPT Hizmetleri	8
Bölüm 3 Yeni Nesil Sekans Cihazı	11
Giriş	11
Sekans Havuzu	11
Veri Depolama Entegrasyonu	11
Analiz Veri Hacmi Kapasitesi	12
Ağ Trafiği Kısıtlamaları	12
Bölüm 4 VeriSeq NIPT Test Yazılımı	13
Giriş	13
Test Yazılımı	13
Web Kullanıcı Arayüzü	16
Analiz ve Raporlama	24
VeriSeq Tesis Sunucusu	27
Ek A KK Metrikleri	30
Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları	30
Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları	31
Analitik KK Metrikleri ve Sınırları	32
NTC Numuneleri KK	33
Ek B Sistem Raporları	34
Giriş	34
Sistem Raporlarının Özeti	35
Rapor Oluşturma Olayları	36
Sonuç ve Bildirim Raporları	37
İşlem Raporları	41
Ek C Sorun Giderme	48
Giriş	48
Test Yazılımı Bildirimleri	48

Sistem Sorunları	55
Veri İşleme Testleri	56
Ek D Ek Kaynaklar	58
Ek E Kısaltmalar	59
Teknik Yardım	60

VeriSeq NIPT Çözümü

Giriş	1
Sistem Mimarisi	2

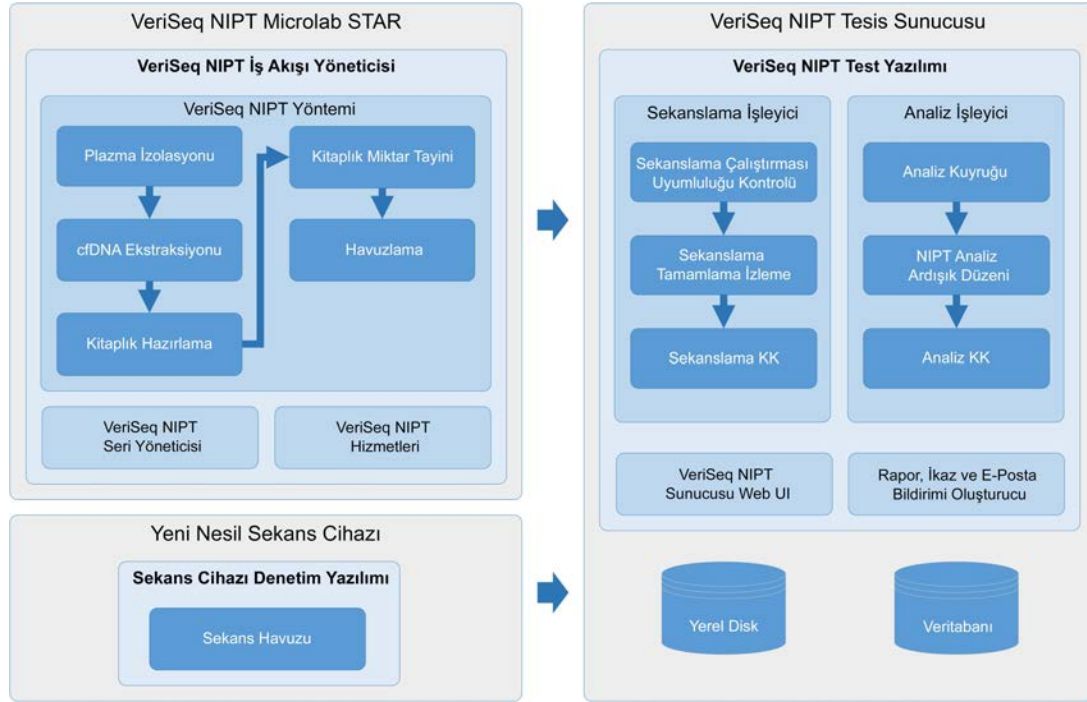
Giriş

VeriSeq NIPT Çözümü, en az 10 haftalık gebeliği olan hamile kadınlardaki maternal periferik tam kan numunelerinden fetal anöploidilerin tespitine yönelik sekanslama tabanlı bir tarama testi olarak kullanım amaçlı bir *in vitro* tanı testidir. VeriSeq NIPT şu kromozomlara ilişkin anöploidi durumu hakkında bilgi sağlar: 21., 18., 13., X ve Y. Bu ürün, tanı ya da diğer gebelik yönetimi kararlarında yegane temel olarak kullanılmamalıdır.

VeriSeq NIPT Çözümü sistem mimarisi şunlardan oluşur:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Kitaplık numuneleri hazırlamak ve izlemek için VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi ve VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kitleri kullanan otomatik sıvı taşıma aletidir. ML STAR, VeriSeq NIPT Test Yazılımı kullanılarak analiz edilmesi amaçlanan numuneleri *VeriSeq NIPT Çözümü Kullanım Talimatı* (belge no 1000000001856) belgesinde bulunan Kullanım Talimatları uyarınca hazırlar.
- ▶ **Yeni Nesil Sekans Cihazı (NGS)**—Cihaz üzerinde küme oluşturma ve sekanslama sağlayan bir genom geneli sekanslama cihazıdır. Sekans cihazı denetim yazılımı bir sekanslama çalıştırması ayarlamaya yönelik adımları sağlar ve miktar tayini yapılan kitaplık havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur. Sekanslama verileri Test Yazılımının Analiz İşleyici özelliği tarafından değerlendirilir.
- ▶ **VeriSeq Tesis Sunucusu**—Çift sonlu sekanslama verilerini analiz etmek için Test Yazılımını kullanan bağımsız bir sunucudur. Test Yazılımı logaritmik olabilirlik oranları da dahil olmak üzere, her bir bağımsız numunedeki fazla veya az kromozal sunumu değerlendirmede kullanılacak çeşitli istatistikler sunar.

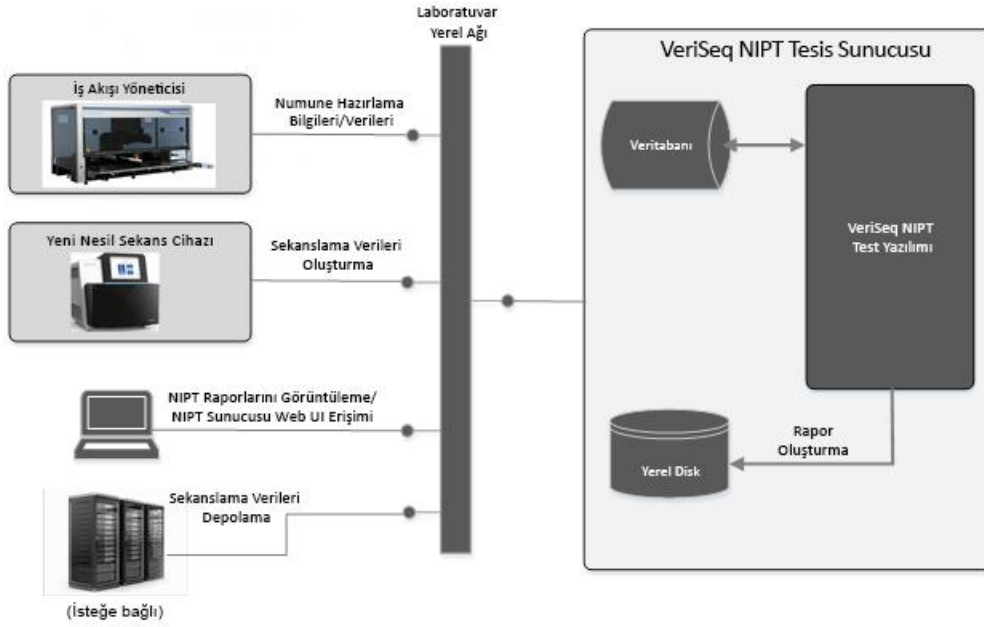
Şekil 1 VeriSeq NIPT Çözümü Bileşenleri



Sistem Mimarisi

VeriSeq NIPT Çözümü, aynı alt ağı kullanan tüm sistem ekipmanlarının bağlantısını oluşturmak için yerel alan ağını (LAN) kullanır. LAN kullanımı, esnek ekipman konumlandırması ve ek sekans cihazları ve/veya ML STAR iş istasyonları bağlayarak genişletilebilir veri hacmi sağlar. Şekil 2 bir genel bakış sunmaktadır.

Şekil 2 VeriSeq NIPT Çözümüne Genel Bakış



VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi

Giriş	3
VeriSeq NIPT Yöntemi	3
VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi	3
VeriSeq NIPT Hizmetleri	8

Giriş

VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi, ML STAR'a kurulur ve basit ve sezgisel bir kullanıcı arayüzü sağlar ve VeriSeq NIPT Çözümü uyarınca kan numunelerinin hazırlanmasını otomatikleştirir. İş Akışı Yöneticisi veri işleme, depolama, numune izleme ve iş akışı mantığını uygulama amaçlarıyla Tesis Sunucusu ile veri bağlantısını sürdürür.

İş Akışı Yöneticisi 3 yönetime erişim sağlar:

- ▶ VeriSeq NIPT Yöntemi
- ▶ VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi
- ▶ VeriSeq NIPT Hizmetleri

VeriSeq NIPT Yöntemi

VeriSeq NIPT Yöntemi (Yöntem), numunelerin ML STAR'da otomatik olarak işlenmesini yönetir. Yöntem aşağıdaki işlem adımlarını gerçekleştirir:

- ▶ **Plazma İzolasyonu**–Kan alma tüpünden 1 ml izole plazma aktarır. İşlem mantığı Test Yazılımı ile bir seri oluşturur. Her bir seri numune barkodu, numune türü, kuyu konumu ve cinsiyet raporlaması işareti de dahil olmak üzere numune verileri içerir.
- ▶ **cfDNA Ekstraksiyonu**–cfDNA'yı 900 µl plazmadan saflaştırır.
- ▶ **Kitaplık Hazırlama**–Sekanslama için hazır olan saflaştırılmış cfDNA'dan kitaplıklar oluşturur. Kitaplıklar serideki her bir numune için benzersiz dizinler içerir.
- ▶ **Kitaplık Miktar Tayini**–384 kuyulu mikrolaka biçiminde ek floresan boya kullanarak cfDNA konsantrasyonunu belirler. Plaka, etiketlenmiş DNA standart eğrisi ile serideki her numuneden iki kopya içerir. Bir R kodu mikrolaka okuyucusundan gelen ham floresan okumalarını kullanır ve ölçün eğrisine göre numune konsantrasyonlarını hesaplar.
- ▶ **Havuzlama ve Normalleştirme**–Kitaplıkları sekanslama için tekli havuzlarda birleştirir. İkinci bir R kodu, daha önce belirlenmiş konsantrasyonları kullanarak sekans cihazı için hazır havuzdaki her bir numuneye yönelik uygun aktarım hacimlerini hesaplar.

VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi

VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi (Seri Yöneticisi), otomatik prosedürlerin gerçekleştirilmesi için kullanılan arayüzle aynı arayüzü kullanarak numunelerin, serilerin ve havuzların durumunu yönetir. Sistem, birden çok sıvı yönetimi sistemi ve sekans cihazı genelinde ve analiz ardışık düzeni aracılığıyla numune izlemesine olanak sunar. Numune işleme prosedürleri hakkında daha fazla bilgi için bkz. *VeriSeq NIPT Çözümü Kullanım Talimatı (belge no. 1000000001856)*.

Numuneler iş akışı içerisinde aşağıdaki nesnelere aracılığıyla yönetilir:

Nesne	Açıklama
Numune	Tek bir kan tüpünden tek seferde çekilen 1 ml plazmanın sonucu. Numuneler kan tüpünün barkodu (numune barkodu) ve seriyle ilişkilendirilir.
Seri	cfDNA Ekstraksiyonu ve Kitaplık Hazırlama işlemi ile işlenen 48 veya 96 numuneli plaka.
Havuz	Normalleştirilmiş ve seyreltilmiş, sekans cihazında kullanıma hazır hacim, çift dizinli kitaplıklar. Her bir havuz en fazla 48 numune içerir.

İşleme sırasında nesnelere aşağıdaki eylemler uygulanabilir:

Eylem	Nesne	Oluşturulan Rapor	Açıklama
Geçersiz Kılma	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından işlenmek için artık geçerli değil olarak işaretlenen numune. Geçersiz kılınan numuneler için hiçbir test sonucu oluşturulmaz. Örnek: Plazma İzolasyonu sırasında görünür kan hücresi taşınması.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenen seri. Seri havuz oluşturma işleminden önce geçersiz kılınsa tüm numuneler geçersiz kılınır. Örnek: Düşürülmüş veya farklı bir şekilde hatalı taşınmış plaka.
	Havuz	Havuz Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenen havuz. 2 havuz geçersiz kılma işleminden sonra, havuz içerisindeki tüm numuneler geçersiz kılınır. Örnek: 2 başarısız sekanslamada kullanılan tüm havuz hacmi.
Başarısız KK	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Belirtilen bir KK metriğinin başarısız olması veya sistem tarafından tespit edilen sıvı taşıma hatası nedeniyle VeriSeq NIPT Çözümü numuneyi otomatik olarak geçersiz olarak işaretledi.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	VeriSeq NIPT Çözümü otomatik olarak tüm seriyi geçersiz olarak işaretledi. Örnek: Sıvı taşıma sırasında sistem hatası.
İptal	Numune	Numune İptali	Laboratuvar yönetimi numuneyi iptal edildi olarak işaretledi. Hiçbir test sonucu üretilmez.
Numune Niteliklerini Düzenle	Numune	Numune Cinsiyet Raporlaması	Kullanıcı tarafından Evet, Hayır veya SCA olarak işaretlenen cinsiyet raporlaması. Evet olarak belirtilmiş Numune cinsiyet raporlaması için numunenin cinsiyeti oluşturulur. Hayır olarak belirtilmiş numune cinsiyet raporlaması için numunenin cinsiyeti oluşturulmaz. SCA olarak belirtilmiş numune cinsiyet raporlaması için yalnızca cinsiyet anöploidileri raporlanır.
	Numune	Numune Cinsiyet Türü	Kullanıcı tarafından Tekiz, İkiz, NTC veya Kontrol olarak işaretlenen cinsiyet türü. Numune cinsiyet türünün belirlenmesi testin analizini doğrudan etkiler. Doğru test sonuçları sağlamak için, numune cinsiyet türünün doğru olması gerekir.

Geçersiz kılma, başarısız KK veya iptal etme işleminden sonra, nesne daha fazla işlenmez. Laboratuvar bilgi yönetimi sistemleri (LIMS), kan alma tüpünden numunenin yeniden işlenmesini belirtmek için Numune Geçersiz Kılma raporlarını kullanabilir.

Numune Sayfası Girdisi

Girdi numune sayfası, numune türü ve cinsiyet kromozomları raporlama durumu da dahil hastayla ilgili numune bilgileri sağlar. Sistem, sekanslama havuzlarının oluşturulabilmesi için tam numune bilgilerini gerektirir.

Girdi numune sayfası, sekmeye ayrılmış metin dosyası (*.txt) olmalıdır. Dosyadaki başlık sütunu isimleri, aşağıdaki tabloda görünen başlık sütunu isimleriyle bire bir eşleşmelidir.

Başlık Sütunu	Veri Türü	Gereklilik	Açıklama
batch_name	Dize/Boşluk	Gerekli	Numunenin seri adını belirtir. Girdi numune sayfasının doğru seri ile ilişkilendirildiğini teyit etmek üzere arama yöntemine (İş Akışı Yöneticisi) girilen seri adıyla eşleşmelidir. Maksimum 26 karakter vardır. Sütun boş bırakılabilir. NOT batch_name sütunu olmayan numune sayfaları kabul edilmeyecektir.
sample_barcode	Dize	Gerekli	ML STAR'a yüklenen kan numunesi tüplerinin üzerindeki barkodlar. Numune barkodu olarak bir tam sayı değeri kullanılırsa bu tam sayı değeri 15 haneyi aşmamalıdır. Alfanümerik numune barkodu maksimum 32 karakter olabilir. Yalnızca sayılar, harfler, kesik çizgiler (-) ve alt çizgiler (_) kullanın.
sample_type	Dize	Gerekli	Analiz için numune türünü belirtir. İzin verilen değerler "Tekiz", "İkiz", "Kontrol" ve "NTC"dir.
sex_chromosomes	Dize	Gerekli	Fetal cinsiyet kromozomu raporlamasını belirtir. İzin verilen değerler "evet" (raporla), "hayır" (raporlama) ve "sca" (yalnızca cinsiyet kromozomu anöploidilerini raporla) seçenekleridir.

Girdi numune sayfası Plazma İzolasyonu veya Havuzlama sırasında yüklenir ve Seri Yöneticisi kullanılarak yüklenebilir. Numune bilgileri, numune yükleme işlemi sırasında teyit edilir. Plazma İzolasyonu işlemi sırasında yüklenen numuneler tam numune listesi veya numunelerin alt grubunu içerebilir. Havuzlama işlemi sırasında sistem Plazma İzolasyonu işlemi sırasında yüklenmeyen tüm eksik numune bilgilerini talep eder.

Kullanıcı serideki tüm numuneler için (müşteri LIMS tarafından oluşturulan serilere yönelik) veya tekrarlanan testler için (kalan açık konumlar mevcut numunelerle doldurulmuş olarak) numune yükleme işlemi kontrol eder.

Numune sayfalarını kullanmaya ilişkin 3 yol arasından seçim yapın:

- ▶ Önceden tanımlanmış seriler (LIMS tarafından oluşturulmuş seriler)
- ▶ Geçici seri oluşturma (İş Akışı Yöneticisi tarafından oluşturulmuş seriler)
- ▶ Hibrit seri oluşturma (takviye edilmiş LIMS öncelikli numuneleri)

Önceden Tanımlanmış Seriler — LIMS Tarafından Oluşturulan Seriler

Seriler, numune işleme başlamadan önce müşteri LIMS sistemi tarafından oluşturulabilir. Önceden tanımlanmış serilerde, tüm numuneler ML STAR'a yüklenmeden önce halihazırda bir seriyle ilişkilendirilir. Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numune sayfası, seride yer alan bütün numuneleri tüm numune bilgileriyle birlikte içerir. İşlemin başlangıcında İş Akışı Yöneticisine manuel olarak doğru seri numarasının girildiğinden emin olmak için LIMS tarafından oluşturulan serilere yönelik numune sayfaları seri numarası sütununu içermelidir.

Sistem numune sayfasında yer alan tüm numunelerin seride olmasını gerektirdiğinden bu yaklaşım bire bir numuneleri kilitleme avantajı sağlar. Daha fazla bilgi gerekmez ve laboratuvar ilave veri girdisi olmadan nihai rapora devam edebilir.

- ▶ **Avantajlar**—Seri içeriklerine yönelik tam kontrol sağlar. İstenmeyen numunelerin yüklenmesini önler.
- ▶ **Dezavantajlar**—Envanterden seri oluşturmak için bir sistem gerektirir (gelişmiş LIMS). Laboratuvar personelinin depodan doğru numuneleri almasını veya gelişmiş bir numune depolama sistemini gerekli kılabilir.

Geçici Seri Oluşturma — Oluşturulan Seriler

Seriler, fiziksel olarak numune tüplerinin toplanması ve bunların plazma izolasyonu sırasında ML STAR'a yüklenmesiyle laboratuvarında oluşturulabilir. Önceden numune-seri ilişkilendirmesi gerekmez ve laboratuvardaki kullanıcı hangi numunelerin seriye dahil edileceğini belirler.

İstemde bulunulduğunda, kullanıcı plazma izolasyonu sırasında **No Sample Sheet** (Numune Sayfası Yok) ögesini seçer. İş Akışı Yöneticisi yüklenen numuneleri manuel olarak girilen seri numarasıyla ilişkilendirir ve bir seri başlatma raporu oluşturur. Serinin oluşturulduğunu belirtmek ve ilişkilendirilmiş numunelerin bir listesini sağlamak için rapor laboratuvar LIMS sistemine gönderilebilir.

- ▶ **Avantajlar**—LIMS veya numune sayfası gerekmez. Kullanıcılar, havuzlama sırasında yüklemek için numune türü ve cinsiyet raporlaması hakkındaki bilgilerle seri başlatma raporunu değiştirebilir. Esneklik, istendiği anda herhangi bir numune eklenebilir.
- ▶ **Dezavantajlar**—Hangi numunelerin seriye dahil edileceği üzerinde otomatik kontrol yoktur. Kullanıcı istenmeyen bir numuneyi yükleyebilir. Numune verileri havuzlama sırasında yüklenmelidir.

Hibrit Seri Oluşturma — LIMS Öncelikli Numuneleri

Müşteri LIMS sistemi önceden tanımlanmış numunelerin alt kümesiyle bir seri oluşturabilir. Seride kalan numuneler yüklenen numunelerden İş Akışı Yöneticisi tarafından doldurulur. Bu durumda, kullanıcı plazma izolasyonu sırasında bir kısmı numune sayfası yükler. Yine, seri adlarını önceden belirlemek istemeleri halinde laboratuvarların Seri No sütununu doldurmaları istenir. Kimi zaman bir kullanıcı manuel olarak girilen seri adını iki kez kontrol etmek için yalnızca seri adını içeren boş bir numune sayfası yüklemeyi seçebilir. Bu strateji, yüksek değerli numunelerin çalışmaya dahil edildiğinden emin olmak için yeniden yapılan testler gibi yüksek değerli testlerin önceliklendirilmesi açısından iyi çalışır. Seriye hangi numunelerin dahil edileceğine dair karar kısmen LIMS ve kısmen de laboratuvardaki kullanıcı tarafından belirlenir.

- ▶ **Avantajlar**—Seri adını ve serideki numunelerin bazılarını (yani, yeniden yapılan testler) belirleme yeteneğini korurken Geçici Seri Oluşturma stratejisinin esnekliğini sürdürür.
- ▶ **Dezavantajlar**—Numuneleri tam olarak belirlemez; dolayısıyla, istenmeyen bir numune yine de yüklenebilir. Bu strateji yine de havuzlama sırasında bazı numuneler hakkında bilgi gerektirir.

Numune Niteliklerini Düzenle

Sekanslama çalışmasını başlatmadan önce herhangi bir noktada VeriSeq NIPT Seri Yöneticisini kullanarak bağımsız numune cinsiyet kromozomu raporlaması ve numune türü niteliklerini değiştirin.

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 3 Seri plakası şemasından istenen numuneyle ilişkili kuyu konumuna tıklayın.
- 4 Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve ardından Sample Type (Numune Türü) aşağı açılır listesinden bir Sample Type (Numune Türü) niteliği seçin.
- 5 Sex Reporting (Cinsiyet Raporlaması) aşağı açılır listesinden bir Sex Reporting (Cinsiyet Raporlaması) niteliği seçin.
- 6 **Edit** (Düzenle) ögesine tıklayın.

Numune, Seri ve Havuz Geçersiz Kılma

Numune işlemindeki adıma bağlı olarak, kullanıcı bağımsız bir numuneyi, seriyi veya numune havuzunu geçersiz kılabilir. Geçersiz kılma işleminden sonra numune, seri veya havuz artık işlenemez.

Bir test raporu oluşturmadan önce herhangi bir zamanda bir veya daha fazla numuneyi geçersiz kılmak için VeriSeq NIPT Yöntemini veya Seri Yöneticisini kullanın.

VeriSeq NIPT Yöntemi Kullanarak Numune Geçersiz Kılma

- 1 Numune işleme sırasında, her İş Akışı Yöneticisi işleminin sonundaki Well Comments (Kuyu Yorumları) penceresinde başarısız olan bağımsız kuyuyu seçin ve **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 2 Aşağı açılır menülerden en az bir açıklama seçin veya **Other** (Diğer) onay kutusunu seçerek bir yorum girin.
- 3 **Fail Sample** (Numuneyi Atla) onay kutusunu seçin ve **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 4 Sistemin numuneyi atladığını teyit edin.

Seri Yöneticisini Kullanarak Numune Geçersiz Kılma

Aşağıdakileri geçersiz kılmak için Seri Yöneticisini kullanın:

- ▶ Numune
- ▶ Havuz adımı tamamlanmadan önce bir seri.
- ▶ Havuz adımı tamamlandıktan sonra ancak test raporu oluşturulmadan önce bir numune havuzu.



NOT

Seri Yöneticisini çalıştırmadan önce geçerli olarak çalıştırılan yöntemlerden çıkın.

Seri Yöneticisine Erişim

- 1 Seri Yöneticisine erişmek için aşağıdakilerden birini yapın:
 - ▶ **App Launcher** (Uygulama Başlatıcı) uygulamasından **VeriSeq NIPT Batch Manager** (VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi) ögesine tıklayın.
 - ▶ Ağ bağlantısı bulunan bir bilgisayarda C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT konumuna gidin. **Hamilton Çalıştırma Denetim Cihazı** ile **Batch Manager (Seri Yöneticisi) yöntem dosyasını** (VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med) açın.

Numune Geçersiz Kılma

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 3 Seri plakası şemasından başarısız numuneye ilişkili kuyu konumuna tıklayın.
- 4 Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Invalidate Sample** (Numuneyi Geçersiz Kıl) ögesine tıklayın.
- 5 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) ögesine tıklayın. Seri plakası şemasında geçersiz kılınan numune yeşil renkten kırmızı renge döner ve durum etiketi geçerli yerine başarısız olarak değişir.

Seri Geçersiz Kılma

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 3 Seri plakası şemasında **Invalidate Batch** (Seriye Geçersiz Kıl) ögesine tıklayın.
- 4 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) ögesine tıklayın.

Seri için hiç geçerli havuz yoksa seri plakası şemasındaki tüm numuneler yeşil renkten kırmızı renge değişecektir. Seri içerisindeki geçerli havuzlar geçerliliğini korur.

Havuz Geçersiz Kılma

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **Pool Manager** (Havuz Yöneticisi) ögesine tıklayın.
- 3 Havuzun barkodunu tarayın.
- 4 Kullanıcı Adını veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 5 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) ögesine tıklayın.

Numune Sayfası Yükleme

Kullanıcı, Seri Yöneticisi aracılığıyla numune bilgilerini içeren bir numune sayfası yükleyebilir. Bu özelliği kullanarak kullanıcı örneğin büyük setler halinde numune bilgileri yükleyebilir veya bunları değiştirebilir.

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 3 **Upload New Sample Sheet** (Yeni Numune Sayfası Yükle) ögesine tıklayın.
- 4 İstenen numune sayfasına göz atıp seçin ve ardından **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.

Numune İptali

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
- 3 Seri plakası şemasında, iptal edilen numuneyle ilişkili kuyu konumuna tıklayın.
- 4 Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Cancel Sample** (Numuneyi İptal Et) ögesine tıklayın.
- 5 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Cancel** (İptal) ögesine tıklayın.
Seri plakası şemasında iptal edilen numune yeşil renkten kırmızı renge değişir.

VeriSeq NIPT Hizmetleri

VeriSeq NIPT Hizmetleri (Hizmetler) hem ML STAR hem de İş Akışı Yöneticisinin yapılandırılması ve doğrulanması için kullanılan birtakım araçlar içerir. Bu araçlar sistemin normal çalışması için gerekli değildir ancak sorun giderme çalışmaları sırasında Illumina veya Hamilton Teknik Destek bölümüne yardımcı olmak üzere gerekli olabilir. Bu araçlar ayrıca küme yoğunluğundaki kayma nedeniyle sistem parametrelerinin ayarlanması için de kullanılabilir.

VeriSeq NIPT Hizmetlerini Başlatma



NOT

Hizmetleri yürütmeden önce çalışan tüm yöntemleri kapatın.

Hamilton Çalıştırma Denetim Cihazını ve ardından yöntem dosyasını açın:

- ▶ Hamilton AppLauncher uygulamasından VeriSeq NIPT Services (VeriSeq NIPT Hizmetleri) ögesini açın.
VEYA

► "C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\VeriSeqNIPT_Service.med"

Services (Hizmetler) araçları 2 tür testi etkinleştirir:

- **Bağımsız Testler**—ML STAR donanımında sorun gidermek için kullanılan bileşen testleri.
- **Servis Araçları**—İş Akışı Yöneticisini yapılandırmak için kullanılan araçlar.

Bağımsız Testler

İş Akışı Yöneticisinde karşılaşılan donanım sorunlarını gidermeye yardımcı olmak için aşağıdaki sistem testleri gerekli olabilir.

Sistem Testi	Açıklama
Barkod/Otomatik Yükleme	AutoLoader (Otomatik Yükleyici) sistem tablasının ve barkod tarama işlevinin düzgün yapılandırılıp yapılandırılmadığını test eder.
CPAC	CPAC tabla üstü ısıtıcı sistemlerinin işlevini test eder. Ayrıca bağımsız birimlerin kontrol kutusu ile arasındaki elektrik bağlantısının doğru olup olmadığını kontrol eder.
BVS Vacuum	Vakumun bağlanabildiğini ve operasyonel basınçlara ulaşabildiğini teyit etmek için tabla üzeri temel basınç sisteminin işlevini test eder.
Bağımsız Kanal	Bağımsız pipet kanallarının işlevini test eder. Pipet kanallarının damlatıp damlatmadığını ve besleme hacimlerinin tutarlılığını tespit etmek için sıvı tutma testi gerçekleştirir.
iSwap	iSwap robotik kolun işlevini test eder ve tüm tabla öğretim konumlarını teyit eder.
96 Başlı	CO-RE 96 pipet başının işlevini test eder. Pipet kanallarının damlatıp damlatmadığını ve besleme hacimlerinin tutarlılığını tespit etmek için sıvı tutma testi gerçekleştirir.

Bağımsız testler gerçekleştirmek için:

- 1 Yürütmek üzere belirli bir testi seçin.



NOT

Full IOQ Execution (Tam IOQ Yürütme) özelliği 6 testin tamamını sıralı olarak çalıştırır.

- 2 Ekipman işlevi ve karşılaşılan tüm sistem hatalarına yönelik gözlemleri not ederek ekran talimatlarını izleyin.
- 3 Tamamlandığında, yöntemden çıkmak için **Abort** (İptal) ögesine tıklayın.
- 4 Test sırasında oluşturulan sistem iz günlüklerini sağlamanız isteniyorsa bunları şurada bulabilirsiniz:
"C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\LogFiles"
"VeriSeqNIPT_Services..." ile başlar

Servis Araçları

Servis Araçları, İş Akışı Yöneticisi ve bazı test parametrelerinin yapılandırılmasına olanak sunar.

Sistem Testi	Açıklama
Sunucu Yapılandırması	VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi ve Test Yazılımı arasındaki bağlantıyı yapılandırır ve test eder. Bu sistemler arasında düzgün bir iletişimin olması İş Akışı Yöneticisinin çalışması için zorunludur.
Test Yapılandırması	Varsayılan kitaplık konsantrasyonunu sınırlamak için kullanılır.
Deck Teach Aracı	Bir dosyadan öğretilen tablo konumlarının dışa ve içe aktarılması için kullanılır.

Sunucu Yapılandırması

Tesis Sunucusu ağ adresi değişirse İş Akışı Yöneticisini yeni adrese yönlendirin.

- 1 Services Tools (Hizmet Araçları) menüsünden **Server Configuration** (Sunucu Yapılandırması) ögesini seçin.
- 2 URL'yi Tesis Sunucusunun yeni adresiyle güncelleyin.
- 3 **Test Connection** (Bağlantıyı Test Et) ögesine tıklayın.
Bu mesaj alınmazsa Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.
- 4 System Configuration (Sistem Yapılandırması) ekranından **OK** (Tamam) ögesine tıklayın ve yeni değeri kaydetmek için **Apply** (Uygula) ögesine tıklayın.

Test Yapılandırması

Havuzlama işlemi sırasında çalıştırma bazlı olarak İş Akışı Yöneticisinde sekans cihazı havuzlarındaki sekans cihazı kitaplıklarının konsantrasyonunu ayarlayabilirsiniz (bkz. *VeriSeq NIPT Çözümü Kullanım Talimatı (belge no 1000000001856)*). Bu konsantrasyonun varsayılan değerini değiştirmek için Assay Configuration (Test Yapılandırması) aracı kullanılabilir.

Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlama parametresini Evet veya Hayır olarak ayarlayabilirsiniz. Bu parametre numune hazırlama sırasında Use Default (Varsayılanı Kullan) düğmesi seçildiğinde numunelere hangi niteliğin atanacağını belirler. Assay Configuration (Test Yapılandırması) aracı bu değeri değiştirmek için kullanılabilir.

- 1 **Assay Configuration** (Test Yapılandırması) ögesine tıklayın.
- 2 Target Library Concentration (pg/µl) (Hedef Kitaplık Konsantrasyonu) kutusunu istenen değere güncelleyin.
- 3 Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlamasını istenen değere güncelleyin.
- 4 **Apply** (Uygula) ögesine tıklayın.
Hiçbir hatayla karşılaşılmazsa varsayılan sistem hedefi kitaplık konsantrasyonu sıfırlanır.

Deck Teach Aracı

Sorun giderme sırasında, öğretilen konum değerlerinin dışa aktarılması gerekebilir. Deck Teach Aracını kullanarak değerleriyle birlikte konumların bir listesini oluşturun.

- 1 **Deck Teach Tool** (Deck Teach Aracı) ögesine tıklayın.
- 2 **Export** (Dışa Aktar) ögesine tıklayın.
- 3 Öğretilmiş tabla konumlarını içeren metin dosyası için bir çıktı konumu seçin.
- 4 **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
Deck Teach Tool (Deck Teach Aracı), İş Akışı Yöneticisi kurulumu için tüm öğretilmiş laboratuvar donanımı konumlarına yönelik değerleri içeren bir metin dosyası kaydeder.
- 5 Method Selection (Yöntem Seçimi) ekranına geri dönmek için **Cancel** (İptal) ögesine tıklayın.

Yeni Nesil Sekans Cihazı

Giriş	11
Sekans Havuzu	11
Veri Depolama Entegrasyonu	11
Analiz Veri Hacmi Kapasitesi	12
Ağ Trafiği Kısıtlamaları	12

Giriş

Yeni nesil sekanslama sistemi miktar tayini yapılan kitaplık havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur ve Tesis Sunucusu aracılığıyla VeriSeq NIPT Çözümü ile entegre olur. Sekanslama verileri Test Yazılımının Analiz İşleyici özelliği tarafından değerlendirilir.

Yeni nesil sekanslama sistemini VeriSeq NIPT Çözümü ile entegre ederken aşağıdakileri göz önünde bulundurun.

- ▶ Veri depolama entegrasyonu
- ▶ Analiz veri hacmi kapasitesi
- ▶ Ağ trafiği kısıtlamaları

Sekans Havuzu

Test Yazılımı, aşağıdaki teknik özellikler uyarınca hazırlanmış kitaplık havuzunda sekanslama verileri oluşturabilecek yeni nesil bir sekans cihazı gerektirir:

- ▶ 2x36 çift sonlu okumalar üretme
- ▶ VeriSeq NIPT Numune Hazırlama kitindeki dizin adaptörlerine uyumlu
- ▶ 2 boya bazlı kimya
- ▶ .BCL dosyalarının otomatik üretimi

Veri Depolama Entegrasyonu

VeriSeq NIPT Çözümü için tipik bir sekanslama çalışması, yeni nesil sekanslama sistemi verileri için 25-30 GB gerektirir. Gerçek veri boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlı olarak farklılık gösterebilir. Tesis Sunucusu, 7,5 TB'tan fazla depolama alanı sağlar ve bu alan yaklaşık 300 sekanslama çalışması ($7.500 / 25 = 300$) için yeterlidir.

Veri depolama amaçları açısından, aşağıdaki yöntemlerden 1'i için yeni nesil sekanslama sistemini Tesis Sunucusuna eşleyin:

- ▶ Tesis Sunucusunu veri deposu olarak kullanın. Bu yapılandırmada sekans cihazı doğrudan sunucuya eşlenir ve verileri yerel sunucuda saklar.
- ▶ Yüksek veri hacmi olan bir laboratuvar için ağa bağlı depolama (NAS) kullanın. Yeni nesil sekanslama sistemini, sekanslama verilerini doğrudan NAS üzerinde belirli bir konumda tutacak şekilde yapılandırın. Bu kurulumda, sunucunun gelen sekanslama çalışmalarını izlemesini sağlamak üzere Tesis Sunucusunu özel NAS konumunu izleyecek şekilde yapılandırın. Numune hacmini arttırmak için çoklu yeni nesil sekanslama sistemleri eklenebilir. Sunucuyu NAS'ye eşleme hakkında daha fazla bilgi için, bkz. *Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 21*.

Yeni nesil sekanslama sistemlerini sunucu veya NAS ile eşleme konusunda daha fazla bilgi için üretici kullanım kılavuzuna bakın.

Analiz Veri Hacmi Kapasitesi

VeriSeq NIPT Analiz Ardışık Düzeni genellikle tek bir sekanslama çalıştırmasına yönelik verileri yaklaşık 5 saatte işler. Numune veri hacmi bakımından laboratuvarı genişletirken tek bir sunucunun günde maksimum 4 çalıştırma işleyebileceğini, bunun günde 48 numune x 4 = 192 numuneye eşit olduğunu göz önünde bulundurun. İlave veri hacmi çözümleri için Illumina Destek ile iletişim kurun.

Ağ Trafiği Kısıtlamaları

VeriSeq NIPT Çözümü yeni nesil sekanslama sistemi, Tesis Sunucusu ve NAS (yapılandırılmışsa) arasındaki veri hacmi için Yerel Alan Ağını (LAN) kullanır. Numune hacmini arttırırken aşağıdaki BT altyapısı trafiği kısıtlamalarını göz önünde bulundurun:

- ▶ Yaklaşık 10 saat boyunca üretilen yaklaşık 25 GB'lık ortalama veri trafiği sekans cihazı başına hemen hemen 0,7 MB/sn'dir.
- ▶ Laboratuvar altyapısı, dikkate alınması gereken başka trafik kaynaklarını da destekliyor olabilir.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı

Giriş	13
Test Yazılımı	13
Web Kullanıcı Arayüzü	16
Analiz ve Raporlama	24
VeriSeq Tesis Sunucusu	27

Giriş

Tesis Sunucusu, VeriSeq NIPT Çözümü'nün merkezi bileşenidir ve İş Akışı Yöneticisi, yeni nesil sekans cihazı ve kullanıcı arasında bağlantı noktası olarak görev yapar. Tesis Sunucusu sürekli arka plan hizmeti olarak çalışan Test Yazılımını barındırır.

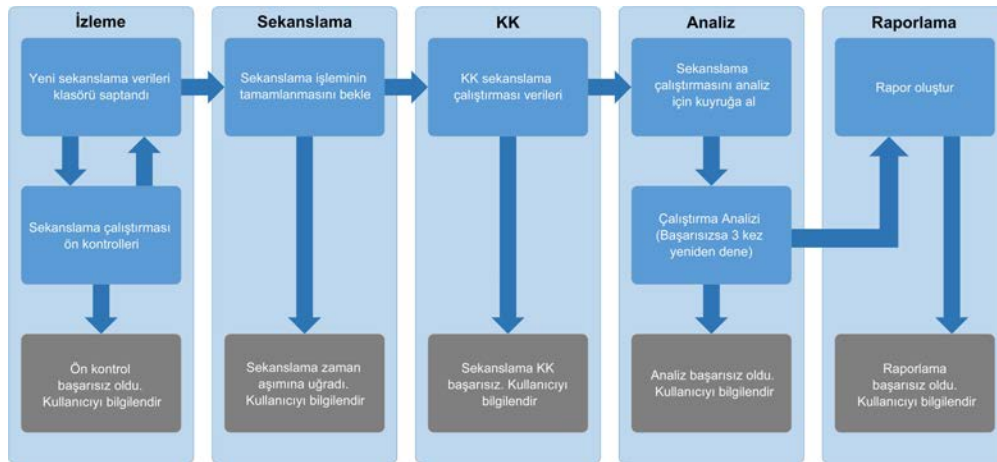
Test Yazılımı, test edilen numunelerin kromozom kopya sayısını değerlendirmek üzere istatistikler oluşturur ve 21., 18., 13., X ve Y hedef kromozomlarda anöploidi tayini gerçekleştirir. Yeni nesil sekanslama cihazı 36 bazlı çift sonlu okumalar formunda analiz girdisi üretir. Test Yazılımı, okumaları referans insan genomuna göre hizalar ve genomdaki benzersiz bir konuma veya tesise hizalanan okumalar üzerinde analiz gerçekleştirir. Test Yazılımı, tekrarlayan okumaları ve öploid numuneleri genelinde kapsam bakımından yüksek varyasyonla ilişkili alanları hariç tutar. Sekanslama verileri, nükleotid içeriği ve istenmeyen varyasyonun seri etkilerini ve diğer kaynakları düzeltmek için normalleştirilir. cfDNA parçacık uzunluğuna ilişkin bilgiler çift sonlu sekanslama okumalarından türetilir. Test Yazılımı ayrıca fetal veya maternal cfDNA için zenginleştirildiği bilinen bölgeler hakkında sekanslama kapsamı istatistiklerini değerlendirir. Parçacık uzunluğu ve kapsam analizinden oluşturulan veriler her bir numunenin fetal fraksiyonunu (FF) tahmin etmek için kullanılır. VeriSeq NIPT Test Yazılımı bu bilgileri kullanarak her bir numunedeki her test kromozomuna yönelik istatistikler oluşturur ve aşağıdakileri karşılaştırarak anöploidinin belirlenmesini sağlar:

- ▶ Bölgedeki normalleştirilen sekanslama verilerine göre bir numunenin etkilenmiş olma olasılığı
- ▶ Aynı bilgiler ışığında bir numunenin etkilenmemiş olma olasılığının tahmini fetal fraksiyonu

Test Yazılımı

Test Yazılımı sürekli olarak çalışır ve Tesis Sunucusundaki Girdi klasörüne yeni sekanslama verileri eklendiğinde bu verileri izler. Yeni bir sekanslama çalışması tanımlandığında, aşağıdaki akış tetiklenir.

Şekil 3 Veri Akışı Şeması



- 1 **İzleme**—Yeni sekanslama çalıştırmasının geçerliliğini önceden kontrol eder. Geçerlilik kontrolü çalışma parametrelerinin uygunluğunu (değerlerin beklenen değerlerle eşleşip eşleşmediği), akış hücresinin bilinen mevcut havuz tüpüyle ilişkisini kontrol eder ve o havuzdaki aynı numuneler için daha önce sonuç rapor edilip edilmediğini (yeniden çalışma) kontrol eder. Bu kontrollerden herhangi biri başarısız olursa e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki İkazlar günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 2 **Sekanslama**—Sürekli olarak sekanslama çalıştırmasının tamamlanmasını izler. Çalıştırmanın tamamlanması için zaman aşımını tanımlayan bir zamanlayıcı ayarlanır. Zaman aşımı durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki İkazlar günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 3 **KK**—Sekans cihazı tarafından oluşturulan Birlikte Çalıştırma KK dosyalarını inceler. Test Yazılımı toplam küme sayısını, küme yoğunluğunu ve okumaların kalite skorlarını kontrol eder. KK kriterlerinin başarısız olması durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 4 **Analiz**—Sunucuyla yapılandırılan çeşitli aletler tarafından oluşturulan birden çok sekanslama çalıştırmasına yönelik analiz kuyruğunu yönetir. Sunucu, İlk Giren İlk Çıkar (FIFO) ilkesine göre her seferinde tek bir analiz işi gerçekleştirir. Analiz başarıyla tamamlandıktan sonra, kuyruktaki bir sonraki planlanan analiz başlatılır. Bir analiz çalıştırması başarısız olursa veya zaman aşımına uğrarsa Test Yazılımı en fazla 3 defa analizi otomatik olarak yeniden başlatır. Her başarısız işlemten sonra, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 5 **Raporlama**—Analiz tamamlandıktan sonra nihai sonuçları içeren raporu oluşturur. Bir hata oluşur ve raporlar oluşturulmazsa e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.

Test Yazılımı Görevleri

Test Yazılımı hem otomatik hem de kullanıcı tarafından başlatılan görevler gerçekleştirir.

Otomatik Görevler

Test Yazılımı aşağıdaki otomatik görevleri gerçekleştirir:

- ▶ **Numune hazırlama günlüğü tanımlama ve depolama**—Her adımın sonunda bir dizi çıktı dosyası oluşturur ve bunları Çıktı klasöründe bulunan ProcessLogs klasöründe depolar. Daha fazla bilgi almak üzere genel bakış için *Rapor Dosyası Yapısı, sayfa 34* bölümüne ve ayrıntılar için *İşlem Raporları, sayfa 41* bölümüne bakın.
- ▶ **İkaz, e-posta ve rapor bildirimini oluşturma**—Numune Hazırlama adımları ve numuneye göre sekanslama verilerinin ve analiz sonuçlarının kalite kontrolü sırasında seri, havuz ve numunenin geçerlilik durumunu izler. Bu doğrulama kontrollerine göre Test Yazılımı işleme devam edilip edilmeyeceğini veya sonuçların raporlanıp raporlanmayacağını belirler. KK sonuçlarına göre bir numune veya havuz geçersiz kılındığında Test Yazılımı işlemi sonlandırır. Kullanıcıya bir e-posta bildirim gönderilir, bir rapor oluşturulur ve ikaz Web UI'ye girilir.
- ▶ **Sekans verileri analizi**—Entegre bilişim ardışık düzeni algoritması kullanılarak havuzda çoğullama yapılmış her bir numune için ham dizilim verilerini analiz eder. Test Yazılımı her bir numune için anöploidi sonuçlarını belirler. Sistem kullanıcı tarafından geçersiz kılınan veya iptal edilen numuneler için sonuç raporlamaz. KK kriterlerini karşılamayan numuneler için, başarısızlık açısından açık bir gerekçe sunulur, ancak başarısız numuneye yönelik sonuçlar baskılanır. Daha fazla bilgi için, bkz. *NIPT Raporu, sayfa 37*.
- ▶ **Sonuç dosyası oluşturma**—Çıktı klasörüne kaydedilen sekme karakteriyle ayrılmış değer dosya biçiminde numune sonuçları sağlar. Daha fazla bilgi için, bkz. *Rapor Dosyası Yapısı, sayfa 34*.
- ▶ **Rapor Oluşturma**—Test Yazılımı sonuçlar, bildirimler ve işlem raporları oluşturur. Daha fazla bilgi için, bkz. *Rapor Oluşturma Olayları, sayfa 36*.

► **Numune, havuz ve seri geçersiz kılma—**

- **Numune geçersiz kılma—**Kullanıcının aşağıdaki işlemleri yapması halinde Test Yazılımı bağımsız numuneleri geçersiz olarak işaretler:
 - Numuneyi açıkça geçersiz kılsa.
 - Havuzlar oluşturulmadan önce kitaplık hazırlama sırasında tüm plakayı geçersiz kılsa. Bir numune geçersiz olarak işaretlendiğinde, otomatik olarak Numune Geçersiz Kılma Raporu oluşturulur; bkz. *Numune Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 40.*
- **Havuz ve seri geçersiz kılma raporu oluşturma—**Havuzlar ve seriler yalnızca kullanıcı tarafından geçersiz kılınabilir. Geçersiz kılınan havuzlar sistem tarafından işlenmez. Geçersiz bir seriden halihazırda oluşturulmuş olan havuzlar otomatik olarak geçersiz kılınmaz ve sistem tarafından ayrıca işlenebilir. Ancak geçersiz kılınan bir seriden yeni havuzlar oluşturulamaz. Bir havuz geçersiz kılındığında, sistem aşağıdaki koşullarda bir Havuz Yeniden Test Talebi Raporu düzenler:
 - Seri geçerlidir.
 - Bu seri için kullanılabilir daha fazla havuz yok.
 - Seriden izin verilen sayıda havuz tüketilmedi.

Daha fazla bilgi için, bkz. *Havuz Yeniden Test Talebi Raporu, sayfa 41.*

► **Yeniden test yönetimi—**

- **Havuz hataları—**Başarısız olan havuzlar tipik olarak Sekanslama KK metriklerinde başarısız olan havuzlardır. Çalıştırmanın sonlandırılması halinde, Test Yazılımı hatalı havuzların işlenmesine devam etmez. İkinci bir havuz alikotu kullanarak yeniden sekanslayın.
- **Numune hataları—**Yazılım, gerektiğinde hatalı numunelerin yeniden test edilmesine olanak sunar. Hatalı numunelerin yeni bir seriye dahil edilmesi ve test adımlarıyla yeniden işlemde geçirilmesi gerekir.
- **Yeniden çalıştırmalar—**Sistem, daha önce işlenmiş ve başarıyla rapor edilmiş numunelere sahip havuzları yeniden analiz etmez. Numunenin yeniden çalıştırılması, numunenin yeni bir seri üzerine yeniden plakalanmasıyla gerçekleştirilir.

Kullanıcı Görevleri

VeriSeq NIPT Çözümü kullanıcıların aşağıdaki görevleri gerçekleştirmesine olanak sunar:

İş Akışı Yöneticisini kullanarak:

- Bağımsız bir numuneyi, bir seri içerisindeki tüm numuneleri veya bir havuzla ilişkili tüm numuneleri geçersiz olarak işaretleme.
- Belirli bir numuneyi iptal edildi olarak işaretleme. Test Yazılımı daha sonra sonucu nihai sonuç raporunda iptal edildi olarak işaretler.

Test Yazılımını kullanarak:

- Kurulacak ve laboratuvar ağ altyapısına entegre edilecek yazılımı yapılandırma.
- Ağ ayarları, paylaşılan klasör konumları ve kullanıcı hesabı yönetimi gibi yapılandırma ayarlarını değiştirme.
- Sistem ve seri durumunu, sonuç ve seri işleme raporlarını, faaliyet ve denetim günlüklerini ve test sonuçlarını görüntüleme.



NOT

Kullanıcılar, kullanıcı izinlerine bağlı olarak belirli görevleri gerçekleştirebilir. Daha fazla bilgi için, bkz. *Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 20.*

Sekanslama İşleyici

Test Yazılımı, Sekanslama İşleyici aracılığıyla sekanslama cihazları tarafından oluşturulan sekanslama çalıştırmalarını yönetir. Yeni sekanslama çalıştırmalarını tanımlar, çalışma parametrelerini doğrular ve havuz barkodunu kitaplık hazırlama işlemi sırasında oluşturulan bilinen bir havuzla ilişkilendirir. Bir ilişki kurulamazsa kullanıcıya yönelik bir bildirim üretilir ve sekanslama çalıştırmasının işlenmesi durdurulur.

Validasyon başarıyla tamamlandıktan sonra, Test Yazılımı, tamamlanmaları için sekanslama çalıştırmalarını izlemeye devam eder. Tamamlanan sekanslama çalıştırmaları Ardışık Düzende Analitik İşleyici tarafından işlenmek üzere kuyruğa alınır (bkz. *Ardışık Düzende Analitik İşleyici, sayfa 16*).

Sekanslama Çalıştırması Uyumluluğu

Sunucu yalnızca cfDNA analitik iş akışı ile uyumlu sekanslama çalıştırmalarını analiz eder.

Baz aramaları oluşturmak için yalnızca uyumlu sekanslama yöntemleri ve yazılım versiyonları kullanın.



NOT

Veri kalitesinin spesifikasyon dahilinde olduğundan emin olmak için sekanslama verileri performans metriklerini düzenli olarak izleyin.

Uyumlu okuma parametreleri kullanarak sekanslamayı yapılandırın.

- ▶ 36 x 36 döngülü okumalarla çift sonlu çalışma
- ▶ 2 adet 8 döngülü dizin okumasıyla çift dizinleme

Ardışık Düzende Analitik İşleyici

Ardışık düzende analitik işleyici anöploidi tespiti için ardışık düzende analizi başlatır. Ardışık düzen, havuz başına 5 saatten daha kısa bir ortalama sürede her seferinde bir sekanslama çalıştırması işler. Analiz havuzu işleyemezse veya güç kesintisi veya süre aşımı nedeniyle analiz tamamlanmazsa Ardışık Düzende Analitik İşleyici otomatik olarak çalıştırmayı yeniden kuyruğa alır. Havuzun işlenmesi ardışık 3 defa başarısız olursa çalışma başarısız olarak etiketlenir ve kullanıcı bilgilendirilir.

Başarılı bir analiz çalıştırması NIPT raporu üretimini tetikler. Daha fazla bilgi için, bkz. *NIPT Raporu, sayfa 37*.

İş Akışı Zaman Aşımı ve Depolama Gereklilikleri

cfDNA analitik iş akışı, aşağıdaki zaman aşımı ve depolama sınırlamalarına tabidir.

Parametre	Varsayılan Değer
Maksimum Çalıştırma Parametreleri Bekleme Süresi	4 saat
Maksimum Sekanslama Süresi	20 saat
Maksimum Analiz Süresi	10 saat
Minimum Geçici Alan Deposu	2 TB

Web Kullanıcı Arayüzü

Test Yazılımı, ağ üzerinde herhangi bir yerden Tesis Sunucusuna kolay erişim sağlayan yerel bir Web UI barındırır. Web UI aşağıdaki işlevleri sağlar:

- ▶ **En son faaliyetleri görüntüleme**—Testin yürütülmesi sırasında tamamlanan adımları tanımlar. Kullanıcı, e-posta bildirim sistemi tarafından bu faaliyetlerin çoğu konusunda uyarılır. Daha fazla bilgi için bkz. *Test Yazılımı Bildirimleri, sayfa 48*.


- ▶ **Hataları ve ikazları görüntüleme**— Testin daha fazla ilerlemesini önleyebilecek sorunları tanımlar. Hata mesajları ve ikazlar kullanıcıya e-posta bildirimleri aracılığıyla gönderilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Test Yazılımı Bildirimleri, sayfa 48.](#)
- ▶ **Sunucu ağı ayarlarını yapılandırma**— Illumina personeli genellikle sistem kurulumu sırasında ağı yapılandırır. Yerel ağ BT değişiklikleri gerektirirse değişiklik yapılması gerekebilir. Daha fazla bilgi için, bkz. [Ağ ve Sunucu Ayarlarını Değiştirme, sayfa 23.](#)
- ▶ **Sunucu erişimini yönetme**— Tesis Sunucusu Yönetici ve Kullanıcı seviyesinde erişime olanak sunar. Bu erişim seviyeleri faaliyet, alarm ve hata günlüklerini görüntüleme ve ağ ve veri eşleme ayarlarını değiştirme yetkilerini kontrol eder. Daha fazla bilgi için, bkz. [Kullanıcıları Yönetme, sayfa 20.](#)
- ▶ **Sekanslama veri klasörünü yapılandırma**— Sunucu, varsayılan olarak sekanslama verilerini depolar. Ancak depolama kapasitesini genişletmek için merkezi bir NAS eklenebilir. Daha fazla bilgi için, bkz. [Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 28.](#)
- ▶ **E-posta bildirim aboneleri listesini yapılandırma**— Hata mesajları ve test işlemi ikazlarından oluşan e-posta bildirimlerini alacak abone listesini yönetir. Daha fazla bilgi için, bkz. [Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 24.](#)
- ▶ **Sunucuyu yeniden başlatma veya kapatma**— Gerekirse sunucuyu yeniden başlatır. Bir yapılandırma ayarının etkinleşmesi için veya sunucu arızasına yönelik bir çözüm yolu olarak yeniden başlatma veya kapatma gerekebilir. Daha fazla bilgi için, bkz. [Sunucuyu Yeniden Başlatma, sayfa 29.](#)

Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi

Web UI'de ilk kez oturum açıldığında sizden Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi'ni (EULA) kabul etmeniz istenir. **Download EULA** (EULA'yı indir) ögesine tıklayarak lisans sözleşmesini bilgisayarınıza indirebilirsiniz. Web UI ile çalışmaya devam edebilmek için yazılım EULA'yı kabul etmenizi talep eder.

EULA'yı kabul ettikten sonra EULA sayfasına geri dönebilir ve gerekirse belgeyi indirebilirsiniz.

Web UI Yapılandırma

Yapılandırma ayarlarının aşağı açılır listesi için Ayarlar simgesini  seçin. Ayarlar kullanıcının rolüne ve ilgili izinlere göre görüntülenir. Daha fazla bilgi için, bkz. [Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 20.](#)



NOT

Bir Teknisyenin bu işlevlerin herhangi birine erişimi yoktur.

Ayar	Açıklama
Kullanıcı Yönetimi	Kullanıcı kimlik bilgileri ekler, etkinleştirir/devre dışı bırakır ve düzenler. Yalnızca Servis Mühendisleri ve Yöneticiler.
E-Posta Yapılandırması	E-posta bildirimleri için abone listelerini düzenler.
Paylaşılan Klasör Parolasını Değiştirme	NAS erişimi için sbs kullanıcı parolasını değiştirir.
Sunucuyu Yeniden Başlatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.
Sunucuyu Kapatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.

Web UI'de Oturum Açma

Test Yazılımı arayüzüne erişmek ve oturum açmak için:

- 1 Tesis Sunucusu ile aynı ağa bağlı bir bilgisayarda aşağıdaki web tarayıcılarından 1'ini açın:
 - ▶ Chrome v33 veya üzeri
 - ▶ Firefox v27 veya üzeri
 - ▶ Internet Explorer v11 veya üzeri
- 2 Kurulumda Illumina tarafından temin edilen, \\<VeriSeq Tesis Sunucusu IP adresi>\login ile eşdeğerdeki sunucu IP adresini veya sunucu adını girin.
Örneğin: \\10.10.10.10\login.
- 3 Bir tarayıcı güvenliği uyarısı görüntülenirse oturum açma ekranına ilerlemek için bir güvenlik istisnası ekleyin.
- 4 Oturum açma ekranına Illumina tarafından temin edilen büyük küçük harf duyarlı kullanıcı adını ve parolasını girin ve **Log In** (Oturum Aç) ögesine tıklayın.



NOT

10 dakika süreyle hiçbir işlem yapılmadığında Test Yazılımı otomatik olarak geçerli kullanıcının oturumunu kapatır.

Panoyu Kullanma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı Panosu oturum açıldıktan sonra görüntülenir ve ana gezinme penceresidir. Dilediğiniz zaman Panoya geri dönmek için **Dashboard** (Pano) menü seçeneğine tıklayın.

Pano daima en son kaydedilen 50 faaliyeti gösterir (50'den az faaliyet varsa kaydedilenleri gösterir). Sağ alt köşede bulunan faaliyet tablosundaki Previous (Önceki) ögesine tıklayarak önceki 50 faaliyeti getirebilir ve faaliyet geçmişine göz atabilirsiniz.

Şekil 4 VeriSeq NIPT Test Yazılımı Panosu

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

En Son Faaliyetleri Görüntüleme

Recent Activities (En Son Faaliyetler) sekmesi en son Test Yazılımı ve Tesis Sunucusu faaliyetlerine dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
Ne Zaman	Faaliyet tarihi ve saati
Kullanıcı	Uygun durumlarda, faaliyeti gerçekleştiren kullanıcıyı tanımlar.
Alt Sistem	Kullanıcı, test veya yapılandırma gibi faaliyeti gerçekleştiren varlık veya işlem
Ayrıntılar	Faaliyet açıklaması
Seviye	Aşağıdaki seçeneklerden faaliyete atanan seviye: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Faaliyet) – Sistem yeniden başlatma veya kullanıcı oturum açma/kapatma gibi sunucu içerisindeki bir faaliyeti belirtir. • Notice (Bildirim) – Başarısız bir şekilde yürütülen sistem adını belirtir. Örneğin, numune geçersiz kılma veya başarısız KK. • Warning (Uyarı) – Normal çalışma ve düzgün donanım çalışması sırasında bir hata görüldüğünü belirtir. Örneğin, tanınmayan çalışma parametreleri veya başarısız analiz.

En Son Hataları Görüntüleme

Recent Errors (En Son Hatalar) sekmesi en son yazılım ve sunucu hatalarına dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
Ne Zaman	Faaliyet tarihi ve saati
Kullanıcı	Uygulanabilir durumlarda faaliyeti gerçekleştiren kullanıcıyı tanımlar.
Alt Sistem	Kullanıcı, test veya yapılandırma gibi faaliyeti gerçekleştiren varlık veya işlem
Ayrıntılar	Faaliyet açıklaması
Seviye	Aşağıdaki seçeneklerden faaliyete atanan seviye: <ul style="list-style-type: none"> • Acil – Sistem çalışmasını engelleyen önemli donanım hatası. Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun. • İkaz – Normal çalışmada hata. Örneğin, rapor oluşturmayı veya e-posta bildirimlerini engelleyen bir disk bozulması, alan veya yapılandırma sorunu. • Hata – Normal çalışma sırasında sistem veya sunucu hatası. Örneğin, bir yapılandırma dosyası sorunu veya donanım arızası.

Sistem Durumunu ve İkazları Görüntüleme

Sunucu durum özetini görüntülemek için Panodan **Server Status** (Sunucu Durumu) sekmesine tıklayın.

- ▶ **Tarih** – Geçerli tarih ve saat
- ▶ **Zaman dilimi** – Sunucu için yapılandırılan zaman dilimi; e-posta, ikazlar ve rapor tarihi-saati için kullanılır.
- ▶ **Sistem adı** – Ağ sistem adı ve DNS etki alanı adından oluşan sistem adı
- ▶ **Disk alanı kullanımı** – Halihazırda veri depolamak için kullanılan disk alanı yüzdesi
- ▶ **Yazılım** – Yazılım düzenleyici yapılandırması (ör. CE-IVD)
- ▶ **Versiyon** – VeriSeq NIPT Test Yazılımı versiyonu

Kullanıcıları Yönetme



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin veya Yöneticilerin Teknisyenler ve kendi seviyelerindeki diğer kullanıcılara yönelik ekleme, düzenleme veya silme izinleri vardır.

Kullanıcı Rollerini Atama

Kullanıcı rolleri, belirli görevleri gerçekleştirmek üzere kullanıcı erişimini ve haklarını tanımlar.

Rol	Açıklama
Servis	İlk kurulumu ve sistem ayarını (Yöneticinin oluşturulması da dahil) yapan Illumina Saha Servis Mühendisi. Ayrıca sorunları giderir, sunucu onarımı yapar, yapılandırma ayarlarını yapıp değiştirir ve sürekli yazılım desteği sağlar.
Yönetici	Yapılandırma ayarlarını yapan ve muhafaza eden, kullanıcıları yöneten, e-posta abone listesini tanımlayan, paylaşılan klasör parolasını değiştiren ve sunucuyu yeniden başlatan ve kapatan Laboratuvar Yöneticisi.
Teknisyen	Sistem durumunu ve ikazları görüntüleyen bir Laboratuvar Teknisyeni.

Kullanıcı Ekleme

İlk kurulumda, bir Illumina Saha Servis Mühendisi, Yönetici kullanıcıyı ekler.

Kullanıcı eklemek için:

- 1 User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından **Add New User** (Yeni Kullanıcı Ekle) ögesini seçin.



NOT

Tüm alanlar gereklidir.

- 2 Kullanıcı adı girin.



NOT

Kullanıcı adı için kabul edilebilir karakterler büyük-küçük harf duyarlı değildir, yalnızca alfanümerik karakterler (ör. a-z ve 0-9), '_' (alt çizgi) ve '-' tire kullanın. Kullanıcı adları 4-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir sayısal karakter içermelidir. Kullanıcı adının ilk karakteri sayısal olamaz.

Test Yazılımı kullanıcı adlarını test işleminin farklı yönlerine dahil olan kişileri ve Test Yazılımı ile etkileşimleri tanımlamak için kullanır.

- 3 Kullanıcının tam adını girin. Tam adı yalnızca kullanıcı profilinde gösterilir.

- 4 Parola girin ve onaylayın.



Not

Parolalar 8-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir büyük harf, bir küçük harf ve bir sayısal karakter içermelidir.

- 5 Kullanıcı için bir e-posta adresi girin.

Her kullanıcı için benzersiz bir e-posta adresi gereklidir.

- 6 Aşağı açılır listeden istenen kullanıcı rolünü seçin.

- 7 Kullanıcıyı hemen etkinleştirmek için **Active** (Etkin) kutusunu seçin veya kullanıcıyı daha sonra etkinleştirmek için (yani eğitimden sonra) kutunun seçimi kaldırın.

- Değişiklikleri kaydetmek ve onaylamak için iki kez **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın. Yeni kullanıcı artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

Kullanıcıları Düzenleme

Kullanıcı bilgilerini düzenlemek için:

- User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından istenen kullanıcı için kullanıcı adını seçin.
- Kullanıcı bilgilerini gerektiği gibi düzenleyin ve tamamlandığında **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.
- Değişiklikleri onaylamak için iletişim kutusu görüntülediğinde tekrar **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın. Kullanıcıda yapılan değişiklikler artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

Kullanıcıları Devre Dışı Bırakma

Bir kullanıcıyı devre dışı bırakmak için:

- User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından istenen kullanıcı adını seçin.
- Activate** (Etkinleştir) onay kutusunun işaretini kaldırın ve **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.
- Teyit mesajında **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın. Kullanıcı durumu User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında Disabled (Devre Dışı) olarak değişir.

Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin veya Yöneticilerin paylaşılan klasör konumlarını ekleme, düzenleme veya silme izni vardır.

Paylaşılan Ağ Sürücüsü Ekleme

Sistemi, sekanslama verilerini sekanslama sistemine bağlı sunucudan ziyade belirlenmiş NAS üzerinde depolanacak şekilde yapılandırın. NAS depolama ve sürekli veri yedeklemesi için daha yüksek kapasite sağlayabilir.

- Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
- Add folder** (Klasör ekle) ögesine tıklayın.
- BT yöneticisi tarafından sağlanan aşağıdaki bilgileri girin:
 - **Konum**—Verilerin saklandığı klasör de dahil NAS konumunun tam yolu
 - **Kullanıcı adı**—NAS'ye eriştiğinde Tesis Sunucusu için atanan kullanıcı adı
 - **Parola**—NAS'ye eriştiğinde Tesis Sunucusu için atanan parola
- Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.
- NAS bağlantısını test etmek için **Test** ögesine tıklayın. Bağlantı başarısız olursa sunucu adını, konum adını, kullanıcı adını ve parolayı BT yöneticisiyle teyit edin.
- Değişiklikleri uygulamak için sunucuyu yeniden başlatın.



NOT

Paylaşılan ağ sürücüsü yapılandırması yalnızca bir sekanslama verisi klasörünü destekleyebilir.

Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Düzenleme

- 1 Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
- 2 Konum yolunu düzenleyin ve **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.
- 3 NAS bağlantısını test etmek için **Test** ögesine tıklayın.
Bağlantı başarısız olursa sunucu adını, konum adını, kullanıcı adını ve parolayı BT yöneticisiyle teyit edin.

Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Silme

- 1 Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
- 2 Değiştirmek için Location (Konum) yoluna tıklayın.
- 3 Harici sekanslama klasörünü silmek için **Delete** (Sil) ögesine tıklayın.

Ağ ve Sertifika Ayarlarını Yapılandırma

Bir Illumina Saha Servis Mühendisi ilk kurulum sırasında ağ ve sertifika ayarlarını yapılandırmak için Ağ Yapılandırması ekranını kullanır.



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin ağ ve sertifika ayarlarını değiştirme izni vardır.

- 1 Panoda **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
- 2 **Network Configuration** (Ağ Yapılandırması) sekmesini seçin ve ağ ayarlarını uygun biçimde yapılandırın.
- 3 **Certificate Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçerek SSL sertifikası oluşturun.

Sertifika Ayarlarını Değiştirme

Güvenli soket katmanı (SSL) sertifikası, Tesis Sunucusundan bir tarayıcıya güvenli bağlantıya olanak sunan veri dosyasıdır.

- 1 SSL sertifikası ayarları eklemek veya bu ayarları değiştirmek için Certificate Configuration (Sertifika Yapılandırması) sekmesini kullanın.
 - ▶ **Laboratuvar E-Postası**—Test laboratuvarındaki iletişim e-postası (geçerli bir adres biçimi gerektirir)
 - ▶ **Kurumun Birimi**—Bölüm
 - ▶ **Kurum**—Test laboratuvarının adı
 - ▶ **Konum**—Test laboratuvarının açık adresi
 - ▶ **İl**—Test laboratuvarının ili (e-posta adresine dayanılarak otomatik olarak üretilir)
 - ▶ **Ülke**—Test laboratuvarının ülkesi (e-posta adresine dayanılarak otomatik olarak üretilir)
 - ▶ **Sertifika Parmak İzi (SHA1)**—Belge tanımlama numarası



NOT

Sertifika Parmak İzi (SHA1) bir sertifika oluşturulduktan veya yeniden oluşturulduktan sonra görünür.
Daha fazla bilgi için bkz. [Yeniden Sertifika Oluşturma, sayfa 23](#).

- 2 Yapılan tüm değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.



NOT

SHA1, kullanıcıların VeriSeq NIPT Test Yazılımına erişirken sertifika uyarıları almamasını sağlar.

Ağ ve Sunucu Ayarlarını Değiştirme



NOT

Sunucu bağlantı hatalarını önlemek için tüm ağ ve sunucu ayarı değişikliklerini BT yöneticisiyle koordine edin.

- 1 Ağ ve Tesis Sunucusu ayarlarını yapmak veya değiştirmek için Ağ Yapılandırması sekmesini kullanın.
 - ▶ **Statik IP Adresi**—Tesis Sunucusu için atanmış IP adresi
 - ▶ **Alt Ağ Maskesi**—Yerel ağ alt ağ maskesi
 - ▶ **Varsayılan Ağ Geçidi Adresi**—Varsayılan yönlendirici IP adresi
 - ▶ **Sunucu adı**—Ağdaki Tesis Sunucusuna referans olarak belirlenen ad (varsayılan olarak yerel ana makine olarak tanımlanır)
 - ▶ **DNS Son Eki**—Atanan DNS son eki
 - ▶ **Ad Sunucusu 1 ve 2**— Ağ Zaman Protokolü (NTP) zaman eşleştirme sunucuları için IP adresi veya DNS sunucusu adı
 - ▶ **NTP Zaman Sunucusu 1 ve 2**—NTP zaman eşleştirmesi için sunucular
 - ▶ **MAC Adresi**—Sunucu ağı oluşturma MAC adresi (salt okunur)
 - ▶ **Saat dilimi**—Sunucu yerel saat dilimi
- 2 Girdilerin doğru olduğunu teyit edin ve sunucuyu yeniden başlatıp yapılan tüm değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.



DİKKAT

Hatalı ayarlar sunucuyla bağlantıyı engelleyebilir.

Bir Sertifika İndirme ve Kurma

Bir SSL sertifikası indirmek ve kurmak için:

- 1 Panoda **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
- 2 **Certification Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçin.
- 3 Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Download Certificate** (Sertifika İndir) ögesini seçin.
- 4 İndirilen dosyayı açın ve **Install Certificate** (Sertifikayı Kur) ögesini seçin.
- 5 İçerik aktarma sihirbazındaki komutları takip ederek sertifikayı kurun.
- 6 İletişim kutularını kapatmak için bu kutulardaki **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.

Yeniden Sertifika Oluşturma



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sertifikaları yeniden oluşturma ve sistemi yeniden başlatma izni vardır.

Ağ veya sertifika ayarları değiştirildikten sonra sertifikayı yeniden oluşturmak için:

- 1 Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Regenerate Certificate** (Sertifikayı Yeniden Oluştur) ögesini seçin.
- 2 Devam etmek için **Regenerate Certificate and Reboot** (Sertifikayı Yeniden Oluştur ve Yeniden Başlat) ögesine veya çıkmak için **Cancel** (İptal) ögesine tıklayın.

Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, test ilerlemesini ve hatalara ve gerekli kullanıcı eylemlerine yönelik uyarıları belirten e-posta bildirimleri göndererek kullanıcılarla iletişim kurar. *Test Yazılımı Bildirimleri*, sayfa 48 bölümünde sistem tarafından gönderilen çeşitli e-posta bildirimleri açıklanmaktadır.




NOT

İstenmeyen e-posta ayarlarının sunucudan gelen e-posta bildirimlerine izin verdiğiinden emin olun. E-posta bildirimleri VeriSeq@<müşteri e-posta etki alanı> adlı bir hesaptan gönderilir; <müşteri e-posta etki alanı>, sunucu kurulduğunda yerel BT ekibiniz tarafından belirlenir.

E-Posta Abone Listesi Oluşturma

E-posta bildirimleri, aşağıdaki adımlarda tanımlanabilecek, belirtilen abonelerin bulunduğu bir listeye gönderilir.

Abone listesini belirlemek için:

- 1 Pano bölümünden Settings (Ayarlar) simgesine  tıklayın.
- 2 **Email Configuration** (E-Posta Yapılandırması) ögesini seçin.
- 3 Subscribers (Aboneler) alanına virgüllerle ayrılmış e-posta adreslerini girin. E-posta adreslerinin doğru girildiğini teyit edin. Yazılım e-posta adresi biçimini doğrulamaz.
- 4 Abone listesine göndermek üzere test e-postası oluşturmak için **Send test message** (Test mesajı gönder) ögesine tıklayın. E-postanın gönderildiğini teyit etmek için e-posta gelen kutunuzu kontrol edin.
- 5 **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.

Analiz ve Raporlama

Sekanslama verileri toplandıktan sonra, bunların çoğullaması çözülür, FASTQ biçimine dönüştürülür, referans genomu hizalanır ve anöploidite tespiti açısından analiz edilir. Belirtilen herhangi bir numune için nihai yanıtı nitelemek üzere aşağıda açıklandığı şekilde çeşitli metrikler belirlenir.

Çoğullama Çözme ve FASTQ Oluşturma

BCL biçiminde depolanan sekanslama verileri, verilerin çoğullamasını çözen ve BCL dosyasını aşağı akış analizi için standart FASTQ dosya biçimlerine dönüştüren bcl2fastq dönüştürme yazılımı aracılığıyla işlenir. Her bir sekanslama çalışması için Test Yazılımı bir numune sayfası oluşturur (SampleSheet.csv). Bu dosya, numune hazırlama işlemi sırasında yazılıma sağlanan (yazılım API'si kullanarak) numune bilgilerini içerir. Numune sayfası, çalıştırma hakkında bilgilerin ve belirli bir akış hücresinde işlenen numunelere yönelik tanımlayıcıların bulunduğu bir başlık içerir.

Aşağıdaki tablo, numune sayfası verilerinin ayrıntılarını sunar.



NOT

Sistem tarafından oluşturulduğundan ve analiz hatası da dahil akışta olumsuz etkilere neden olabileceğinden kullanıcıların bu numune sayfası dosyasını DEĞİŞTİRMEYİ veya DÜZENLEMESİNİ özellikle desteklenmektedir.

Sütun Adı	Açıklama
SampleID	Numune tanımlama numarası
SampleName	Numune adı; varsayılan: SampleID ile aynı değerdir
Sample_Plate	Belirli bir numune için plaka numarası; varsayılan: boş
Sample_Well	Belirli bir numune için plaka üzerindeki kuyu tanımlama numarası
I7_Index_ID (I7_Dizin_Kimliği)	İlk dizin adaptörü tanımlama numarası
index	Birinci adaptörün nükleotid sekansı
I5_Index_ID	İkinci adaptörün tanımlama numarası
index2	İkinci adaptörün nükleotid sekansı
Sample_Project	Belirli bir numune için proje tanımlama numarası; varsayılan: boş
SexChromosomes	Cinsiyet kromozomlarıyla ilgili analiz. Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • evet–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edildi • hayır–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edilmedi • sca–Cinsiyet kromozomu anöploidisi raporlaması talep edildi, cinsiyet raporlaması talep edilmedi.
SampleType	Numune türü. Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Tekiz–Tek embriyolu gebelik • İkiz–Çok embriyolu gebelik • Kontrol–Bilinen cinsiyet ve anöploidi sınıflandırması kontrol numunesi • NTC–Şablonsuz kontrol numunesi (DNA yok)

Sekanslama KK

Sekanslama KK metrikleri, analizin başarısız olmasına neden olması mümkün akış hücrelerini tanımlar. Küme yoğunluğu, yüzde okuması geçiş filtresi (PF), prefaz ve fazlama metrikleri genel sekanslama verisi kalitesini açıklar ve bunlar birçok yeni nesil sekanslama uygulamasında ortaktır. Öngörülen hizalanmış okuma metrikleri, sekanslama derinliğinin akış hücresi seviyesini tahmin eder. Düşük kaliteli veri öngörülen hizalanmış okuma metriğini geçemezse çalıştırma sonlandırılır. Daha fazla bilgi için bkz. [Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları](#), sayfa 31.

Fetal Fraksiyon Tahminleri

Fetal fraksiyon, plasentadan türetilen maternal kan numunesindeki hücresiz, dolaşımdaki DNA yüzdesini ifade eder. Test Yazılımı, 2 değerini önceden belirlenmiş ağırlıklı ortalaması aracılığıyla fetal fraksiyon tahminini hesaplar; bu iki değerini 1'i cfDNA parçacık boyutu dağılımına dayanır ve 1'i maternal ve fetal cfDNA arasındaki genom kapsamındaki farklılıklara dayanır.¹

Nihai Puanlamada Kullanılan İstatistikler

Otozomlar için, çift sonlu sekanslama verileri referans genom (HG19) ile hizalanır. Benzersiz, tekrarlamayan, hizalanmış okumalar 100 kb'lik kutularda toplanır. İlgili kutu sayıları GC biası için ve daha önce belirlenen bölgeye özel gen kapsamına göre ayarlanır. Bunun gibi normalleştirilmiş kutu sayıları kullanılarak, anöploididen etkilenmiş olabilecek kapsam bölgelerinin otozomların geri kalanıyla karşılaştırılmasıyla istatistiksel puanlar türetilir. Her bir numune için logaritmik olabilirlik oranı (LLR), bu kapsam bazlı puanlar ve tahmini fetal fraksiyonlar dikkate alınarak hesaplanır. LLR, gözlemlenen kapsam ve fetal fraksiyon göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmiş olma olasılığına karşın gözlemlenen aynı kapsam göz önünde

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

bulundurularak bir numunenin etkilenmemiş olma olasılığıdır. Bu oranın hesaplanması fetal fraksiyondaki tahmini belirsizliği de dikkate alır. Sonraki hesaplamalar için LLR'nin doğal logaritması kullanılır. Test Yazılımı, anöploidinin tespit edilmesi için her bir hedef kromozom ve hedef numune için LLR'yi değerlendirir.

X ve Y kromozomlarına yönelik istatistikler, otozomlar için kullanılan istatistiklerden farklıdır. Kız olarak tanımlanan fetüslerde, SCA aramaları için LLR ve normalleştirilmiş kromozom değeri ile sınıflandırma uyumunun sağlanması gereklidir.¹ [45,X] (Turner sendromu) için ve [47,XXX] için özel LLR puanları hesaplanır. Erkek olarak tanımlanan fetüslere yönelik olarak [47,XXY] (Klinefelter sendromu) veya [47,XYY] için SCA aramaları X ve Y kromozomları için normalleştirilmiş kromozom değerleri (NCV_X ve NCV_Y) arasındaki ilişkiye dayandırılabilir.* NCV_X değerinin öploid kız numuneleri için gözlemlenen aralıkta olduğu erkek fetüslere ait numuneler [47,XXY] olarak adlandırılabilir. NCV_X değeri öploid erkek numunelerine yönelik gözlemlenen aralıkta olan ancak Y kromozomunun yüksek temsil edildiği erkek numunelere ait numuneler [47,XYY] olarak adlandırılabilir.

Bazı NCV_Y ve NCV_X değerleri sistemin SCA tayini yapma yeteneğini aşar. Bu numuneler XY sınıflandırması açısından Rapor Edilemez sonucu üretir. Tüm diğer KK metriklerinin başarılı olması durumunda bu numuneler için yine de otozomal sonuçlar sunulur.

Analiz KK

Analitik KK metrikleri, analiz sırasında hesaplanan metriklerdir ve beklenen davranıştan çok fazla sapan numuneleri tespit etmek için kullanılır. Bu metriklerde başarısız olan numunelere yönelik veriler güvenilir olarak varsayılacak ve başarısız olarak işaretlenecektir. Analitik KK metrikleri ve ilişkili eşik değerler veya kabul edilebilir aralıklar *Analitik KK Metrikleri ve Sınırları*, sayfa 32 bölümünde listelenmektedir. Aşağıdaki tabloda metrikler açıklanmaktadır.

Kategori	Metrik	Açıklama
KK Miktar Tayini	Kümeleler	Düşük (daha olası) veya yüksek (beklenmeyen) küme yoğunluğu belirtir.
KK Miktar Tayini	NonExcludedSites (aligned_reads)	Genel anöploidi tespiti için gerekli minimum sekanslama derinliğini belirtir.
Kromozom Paydalarının Olasılık Skoru	NCD_13 NCD_18 NCD_21 NCD_X NCD_Y	Beklenen davranışa nispeten, tam genom sekanslama için kapsamın tekdüzeliğini belirtir. Bu KK metriğinde başarısız olan numunelerin güçlü genom anormallikleri (anöploidi tespitine yönelik ilgi bölgeleri dışında) olabilir veya bu numunelere ilişkin kitaplıklar biaslı değildir.
Parçacık Boyutu Dağılımı	FragSizeDist (frag_size_dist)	cfDNA parçacık boyutu dağılımının beklenen davranışa nispeten dağılımını belirtir. Örneğin, kesilmiş genomik DNA cfDNA'dan farklı parçacık boyutu dağılımına sahiptir ve bu metrikte başarısız olacaktır.
Fetal Fraksiyona Nispeten Kapsam	NES_FF_QC	Belirtilen herhangi bir numune için tahmini fetal fraksiyon sekanslama derinliğinin yeterliliğini belirtir. Belirtilen güven seviyesinde yüksek fetal fraksiyona sahip numunelerde anöploidi tespiti, daha düşük fetal fraksiyonu olan numunelerde olduğundan daha düşük bir sekanslama derinliğinde gerçekleştirilebilir.
Fetal Fraksiyona Nispeten Kapsam	iFACT	Belirtilen herhangi bir numune için tahmini fetal fraksiyon göz önünde bulundurulduğunda, sekanslama derinliğinin yeterli olup olmadığını belirtir. Belirtilen güven seviyesinde yüksek fetal fraksiyona sahip numunelerde anöploidi tespiti, daha düşük fetal fraksiyonu olan numunelerde olduğundan daha düşük bir sekanslama derinliğinde gerçekleştirilebilir.

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

NTC Numuneleri KK

VeriSeq NIPT Çözümü, çalıştırmanın bir parçası olarak NTC numunelerinin eklenmesine olanak sunar. ML STAR 48 numunelik seriler için çalıştırma başına en fazla 2 NTC ve 96 numunelik seriler için en fazla 4 NTC oluşturabilir. Kaç NTC numunesinin eklendiğine bakılmaksızın, yazılım her bir havuz başına her numune için minimum ortalama 4.000.000 eşlenen benzersiz parçacığı denetler. Bu nedenle, her bir havuza 2 NTC numunesinden fazlasını eklemeyin. Daha fazla bilgi için bkz. *Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları, sayfa 31*.

NTC numuneleri için KK durumları şunlardır:

- ▶ **NTC numunesi işleme**— Bir NTC numunesi işlenirken yazılım, numuneye yönelik kapsam NTC için beklendiği şekilde düşük olduğunda PASS QC (BAŞARILI KK) sonucu uygular.
- ▶ **NTC olarak hasta numunesi**— NTC olarak işaretlenmiş bir hasta numunesi işlendiğinde, yüksek kapsam saptanır. Numune NTC olarak işaretlendiğinden, yazılım numune KK durumunu şu nedenle FAIL (BAŞARISIZ) olarak işaretler: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ)

VeriSeq Tesis Sunucusu

VeriSeq Tesis Sunucusu v2 Linux tabanlı bir işletim sistemi çalıştırır ve 7,5 TB veri depolama kapasitesi sağlar. Her sekanslama çalıştırması için veri boyutunun 25 GB olduğu varsayılırsa sunucu maksimum 300 çalıştırma depolayabilir. Minimum depolama kapasitesi olmadığında otomatik bir bildirim düzenlenir. Sunucu, Yerel Alan Ağına kurulur.

Verileri Arşivleme

Illumina, yerel BT site arşivleme politikasına uygun bir şekilde /data01/runs ve /data01/analysis_output dizinlerinin arşivlenmesini önermektedir. Yazılım, /data01/runs dizininde kalan disk alanını izler ve kalan depolama kapasitesi 1 TB'ın altına düştüğünde e-posta yoluyla kullanıcıları bilgilendirir.

Veri depolama için Tesis Sunucusunu kullanmayın. Verileri analiz sunucusuna aktarın ve düzenli bir programa göre arşivleyin.

cfDNA analizi iş akışıyla uyumlu tipik bir sekanslama çalıştırması yeni nesil sekans cihazı çalıştırmaları için 25-30 GB gerektirir. Gerçek çalıştırma klasörü boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlıdır. Sunucu, 7,5 TB'tan fazla depolama alanı sağlar ve bu alan yaklaşık 300 sekanslama çalıştırması için yeterlidir.

Verileri yalnızca sistem boş olduğunda ve hiçbir analiz veya sekanslama çalıştırması yapılmadığı sırada arşivleyin.

Yerel Disk

Test Yazılımı, Tesis Sunucusu üzerinde kullanıcı tarafından kullanılacak özel klasörler oluşturur. Bu klasörler Samba paylaşım protokolü kullanılarak yerel ağ üzerindeki herhangi bir iş istasyonu veya dizüstü bilgisayara eşlenebilir.

Klasör Adı	Açıklama	Erişim
Girdi	Sunucuya eşlenen yeni nesil sekanslama sistemi tarafından oluşturulan sekanslama verilerini içerir	Oku ve yaz
Çıktı	Yazılım tarafından oluşturulan tüm raporları içerir	Salt okunur
Yedekleme	Veritabanı yedeklemelerini içerir	Salt okunur



NOT

Yerel diskin eşlenmesi Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Yazılım geçerli olarak SMB1 ve SMB2 sürümlerini desteklemektedir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bunların etkinleştirildiğinden emin olun.

Yerel Veritabanı

Test Yazılımı, kitaplık bilgisinin, sekanslama çalıştırması bilgisinin ve analiz sonuçlarının bulunduğu yerel veritabanını muhafaza eder. Veritabanı Test Yazılımının ayrılmaz bir parçasıdır ve kullanıcı tarafından erişilemez. Sistem, veritabanının Tesis Sunucusunda yedeklenmesi için otomatik bir mekanizmaya sahiptir. Aşağıdaki veritabanı işlemlerine ek olarak kullanıcıların veritabanını düzenli olarak harici bir konuma yedeklemesi teşvik edilir.

- ▶ **Veritabanı yedekleme**—Veritabanının bellek kopyası saatlik, günlük, haftalık ve aylık düzende otomatik olarak kaydedilir. Saatlik yedeklemeler günlük yedekleme oluşturulduktan sonra silinir. Aynı şekilde, haftalık yedeklemeler hazır olduğunda günlük yedeklemeler silinir. Haftalık yedeklemeler aylık yedeklemenin oluşturulmasının ardından silinir ve yalnızca 1 aylık yedek tutulur. Tavsiye edilen uygulama, yedek klasörünü yerel NAS'de tutabilecek otomatik bir komut dizisi oluşturmaktır.
- ▶ **Veritabanı geri yükleme**—Veritabanı belirtilen herhangi bir yedekleme anlık görüntüsünden geri yüklenebilir. Geri yükleme işlemi yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri tarafından yapılır.
- ▶ **Veri yedekleme**—Tesis Sunucusu sekanslama çalıştırmaları için ana depolama noktası olarak kullanılabilir olsa da yalnızca yaklaşık 300 çalışma depolayabilir. Illumina başka bir uzun vadeli depolama cihazına veya NAS'ye yedekleme yapan ve sürekli olarak çalışan otomatik bir veri yedekleme düzeni ayarlanmasını tavsiye eder.
- ▶ **Bakım**—Veri yedeklemesi dışında, Tesis Sunucusu kullanıcının herhangi bir bakım gerçekleştirmesini gerektirmez. Test Yazılımı veya Tesis Sunucusunun kendisine yönelik güncellemeler Illumina Teknik Destek bölümü tarafından sağlanır.

Sunucu Sürücülerini Eşleme

Tesis Sunucusu Microsoft Windows bulunan herhangi bir bilgisayara bağımsız olarak eşlenebilecek 3 klasöre sahiptir:

- ▶ **girdi**—Sekanslama verisi klasörleriyle eşlenir. Sekanslama sistemine bağlı bilgisayara tanıtın. Girdi klasörüne veri akışı için sekanslama sistemini yapılandırın.
- ▶ **çıkı**—Sunucu analizi raporları ve test işlemi raporları ile eşlenir.
- ▶ **yedekleme**—Veritabanı yedekleme dosyalarıyla eşlenir.

Her bir klasörü eşlemek için:

- 1 Tesis Sunucusu alt ağı içerisindeki bilgisayarda oturum açın.
- 2 **Computer** (Bilgisayar) ögesine sağ tıklayın ve **Map network drive** (Ağ sürücüsünü eşle) ögesini seçin.
- 3 Sürücü aşağı açılır listesinden bir harf seçin.
- 4 Klasör alanına \\<VeriSeq Tesis Sunucusu IP adresi>\<klasör adı> girin.
Örneğin: \\10.50.132.92\girdi.
- 5 Kullanıcı adı ve parola girin.
Başarıyla eşlenen klasörler bilgisayara tanıtılmış olarak görünür.



NOT

Yerel diskten eşlenmesi Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Yazılım geçerli olarak SMB1 ve SMB2 sürümlerini desteklemektedir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bunların etkinleştirildiğinden emin olun.

Oturumu Kapatma

- ▶ Ekranın üst sağ köşesindeki kullanıcı profili simgesini seçin ve **Log Out** (Oturumu Kapat) ögesine tıklayın.

Sunucuyu Yeniden Başlatma



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu yeniden başlatma izni vardır.

Sunucuyu yeniden başlatmak için:

- 1 **Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Reboot Server** (Sunucuyu Yeniden Başlat) ögesini seçin.
- 2 Sistemi yeniden başlatmak için **Reboot** (Yeniden Başlat) ögesini veya yeniden başlatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal Et) ögesini seçin.
- 3 Sunucuyu kapatmak için bir neden girin.
Neden, sorun giderme amaçları için günlüğe kaydedilir.



NOT

Sistemin yeniden başlatılması birkaç dakika sürebilir.

Sunucuyu Kapatma



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu kapatma izni vardır.

Tesis Sunucusunu kapatmak için:

- 1 **Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Shut Down Server** (Sunucuyu Kapat) ögesini seçin.
- 2 Tesis Sunucusunu kapatmak için **Shut Down** (Kapat) ögesini veya kapatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal) ögesini seçin.
- 3 Tesis Sunucusunu kapatmak için bir neden girin.
Neden, sorun giderme amaçları için günlüğe kaydedilir.

Beklenmeyen Kapatmadan Kurtarma

Analiz çalıştırması sırasında güç kesintisi yaşanması veya kullanıcının yanlışlıkla kapatması durumunda sistem:

- ▶ Yeniden başlatmadan sonra otomatik olarak Test Yazılımını yeniden başlatır.
- ▶ Analiz çalıştırmasının başarısız olduğunu anlar ve işlenmek üzere kuyruğa alınması için çalıştırmayı yeniden gönderir.
- ▶ Analiz başarılı bir şekilde tamamlandığında çıktı oluşturur.



NOT

Analiz başarısız olursa Test Yazılımı sistemin işlemi en fazla 3 kez analiz için yeniden göndermesine izin verir.

KK Metrikleri

Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları	30
Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları	31
Analitik KK Metrikleri ve Sınırları	32
NTC Numuneleri KK	33

Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gerekçe
standard_r_squared	Ölçün eğrisi modelinin r kare değeri	0,980	Geçerli Değil	Log-log grafiğinde zayıf doğrusallığı gösteren ölçün eğrisi modelleri gerçek numune konsantrasyonlarına ilişkin iyi tahmin unsurları değildir.
standard_slope	Ölçün eğrisi modelinin eğimi	0,95	1,15	Beklenen performans bantlarının dışına eğimli ölçün eğrisi modelleri güvenilir bir modeli belirtir.
ccn_library_pg_ul	İzin verilen maksimum numune konsantrasyonu	Geçerli Değil	1000 pg/ μ l	Hesaplanmış DNA konsantrasyonları spesifikasyonları aşan numuneler aşırı genomik DNA kontaminasyonu ifade eder.
median_ccn_pg_ul	Serideki tüm numuneler için hesaplanmış medyan konsantrasyon değeri.	16 pg/ μ l	Geçerli Değil	Uygun hacimli bir sekanslama havuzu, fazla sayıda aşırı derecede seyreltilmiş numunelere sahip olamaz. Yüksek sayıda seyreltilmiş numunelerin bulunduğu seriler numune hazırlama işleminin başarısızlığını belirtir.

Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gerekçe
cluster_density	Sekanslama küme yoğunluğu	152.000/mm ²	338.000/mm ²	Düşük küme yoğunluğuna sahip akış hücresi yeterli okuma üretmez. Aşırı kümelenmiş akış hücreleri genellikle düşük kaliteli sekanslama verisi üretir.
pct_pf	Saflık filtresini geçen yüzde okumaları	≥%50	Geçerli Değil	Aşırı düşük %PF değerine sahip akış hücreleri anormal baz ifadesine sahip olabilir ve PF okumalarıyla ilgili sorunları belirtmeleri olasıdır.
prephasing	Prefaz fraksiyonu	Geçerli Değil	≤0,003	VeriSeq NIPT Çözümü için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
phasing	Fazlama fraksiyonu	Geçerli Değil	≤0,004	VeriSeq NIPT Çözümü için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
predicted_aligned_reads	Her numune için benzersiz olarak eşlenen parçacıkların tahmini ortalama sayısı	≥4.000.000	Geçerli Değil	Normal popülasyon genelinde minimum gözlemlenen NES olarak belirlenir.

Analitik KK Metrikleri ve Sınırları

Kategori	Metrik	Alt Sınır	Üst Sınır	Hata Mesajı	Beklenen hata oranı	Potansiyel Nedenler
KK Miktar Tayini	NonExcludedSites (aligned_reads)	2.000.000	60.000.000	BAŞARISIZ iFACT	<%1	Yetersiz kitaplık veya yanlış kitaplık miktar tayini; düşük küme sayısı; plazmadan yeniden çalıştırılarak kurtarılabilir.
Kromozom Paydalarının Olasılık Skoru	<ul style="list-style-type: none"> • NCD_13 • NCD_18 • NCD_21 • NCD_X • NCD_Y 	<ul style="list-style-type: none"> • -17,61 • -16,40 • -17,20 • -14,89 • -42,97 	10.000 (tümü için)	BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ	<%0,2	Genomda herhangi bir yerde beklenmeyen kromozomal ifade; numunenin tekrar çalışılması yoluyla çözümlenmesi mümkün değildir. Olası neden: beklenen aralığın dışında veri.
Parçacık Boyutu Dağılımı	FragSizeDist (frag_size_dist)	0	0,07	BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA PARÇACIK BOYUTU DAĞILIMI	<%1	Parçacık boyutlarının beklenmeyen dağılımı. Olası nedenler: boyut seçimi işleminde hata, düşük kapsam, riskli numune.
Fetal Fraksiyona Nispeten Kapsam	NES_FF_QC	0	1,5	BAŞARISIZ iFACT	yaklaşık %1,2	Fetal fraksiyona nispeten yetersiz kapsam.

NTC Numuneleri KK

VeriSeq NIPT Çözümü, çalıştırmanın bir parçası olarak NTC numunelerinin eklenmesine olanak sunar. ML STAR 48 numunelik seriler için çalıştırma başına en fazla 2 NTC ve 96 numunelik seriler için en fazla 4 NTC oluşturabilir. Kaç NTC numunesinin eklendiğine bakılmaksızın, yazılım her bir havuz başına her numune için minimum ortalama 4.000.000 eşlenen benzersiz parçacığı denetler. Bu nedenle, her bir havuza 2 NTC numunesinden fazlasını eklemeyin. Daha fazla bilgi için bkz. *Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları*, sayfa 31.

NTC numuneleri için KK durumları şunlardır:

- ▶ **NTC numunesi işleme**—Bir NTC numunesi işlenirken yazılım, numuneye yönelik kapsam NTC için beklendiği şekilde düşük olduğunda PASS QC (BAŞARILI KK) sonucu uygular.
- ▶ **NTC olarak hasta numunesi**—NTC olarak işaretlenmiş bir hasta numunesi işlendiğinde, yüksek kapsam saptanır. Numune NTC olarak işaretlendiğinden, yazılım numune KK durumunu şu nedenle FAIL (BAŞARISIZ) olarak işaretler: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ)

Sistem Raporları

Giriş	34
Sistem Raporlarının Özeti	35
Rapor Oluşturma Olayları	36
Sonuç ve Bildirim Raporları	37
İşlem Raporları	41

Giriş

Test Yazılımı 2 kategoride rapor oluşturur:

- ▶ Sonuç ve bildirim raporları
- ▶ İşlem raporları

Ayrıca 2 rapor türü vardır:

- ▶ **Bilgi amaçlı**—Testin ilerlemesi hakkında bilgi sağlayan ve belirli bir adımın tamamlandığını teyit etmede kullanılabilir işlemle ilgili rapor. Rapor ayrıca KK sonuçları ve kimlik numaraları gibi bilgiler de sağlar.
- ▶ **Eyleme yönelik**—Bir sistem olayı veya kullanıcı eylemi tarafından tetiklenen, kullanıcının ilgisini gerektiren asenkron rapor.

Bu bölüm her bir raporu açıklamakta ve LIMS entegrasyonu için rapor ayrıntılarını sağlamaktadır.

Çıktı Dosyaları

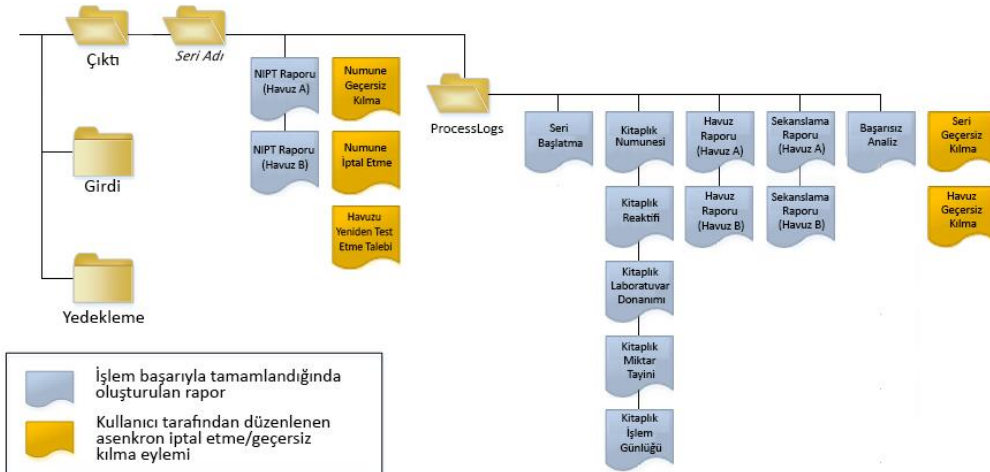
Test Yazılımı raporları, salt okunur Çıktı klasörü olarak kullanıcı sürücüsüne eşlenen Tesis Sunucusu dahili sabit sürücüsünde oluşturulur. Her rapor, dosyanın değiştirildiğini doğrulamak için kullanılan ilgili standart MD5 sağlama dosyasıyla birlikte oluşturulur.

Tüm raporlar, sekmeye ayrılmış olarak düz metin biçimindedir. Raporlar herhangi bir metin düzenleyiciyle veya Microsoft Excel gibi tablolanmış veri programıyla açılabilir.

Rapor Dosyası Yapısı

Test Yazılımı raporları Çıktı klasörü altına özel bir yapıda kaydeder.

Şekil 5 Test Yazılımı Raporları Klasör Yapısı



Test Yazılımı raporları aşağıdaki düzende *Seri Adı* klasörüne kaydeder:

- ▶ **Ana klasör (Seri Adı klasörü)**— Sonuçları sunan raporları veya LIMS tarafından oluşturulan e-posta bildirimleriyle ilişkili raporları içerir. Ayrıntılar için bkz. *Sonuç ve Bildirim Raporları*, sayfa 37.
- ▶ **ProcessLog klasörü**— İşleme ilgili raporları içerir. Ayrıntılar için bkz. *İşlem Raporları*, sayfa 41

Tüm raporlara ait bir liste için bkz. *Sistem Raporlarının Özeti*, sayfa 35.

Sistem Raporlarının Özeti

Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Biçimi
<i>NIPT Raporu</i>	Eyleme Yöneliklik	Havuz/akış hücresi	<seri_adi>_A_<havuz_barkodu>_<akışhücresi>_nipt_report_20150528_163503.tab
<i>Numune Geçersiz Kılma Raporu</i>	Eyleme Yöneliklik	Numune	<seri_adi>_<numune_barkodu>_sample_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Numune İptali Raporu</i>	Eyleme Yöneliklik	Numune	<seri_adi>_<numune_barkodu>_sample_cancellation_report_20150528_163503.tab
<i>Havuz Yeniden Test Talebi Raporu</i>	Eyleme Yöneliklik	Havuz	<seri_adi>_<havuz_türü>_pool_retest_request_20150528_163503.tab
<i>Seri Başlatma Raporları</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_batch_initiation_report_20150528_163503.tab
<i>Seri Geçersiz Kılma Raporları</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_batch_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Kitaplık Numunesi Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_sample_report_20150529_083503.tab
<i>Kitaplık Reaktif Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_reagent_report_20150529_163503.tab
<i>Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_labware_report_20150518_163503.tab
<i>Kitaplık Miktar Tayini Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_quant_report_20150518_163503.tab
<i>Kitaplık İşlem Günlüğü</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_process_log.tab
<i>Havuz Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_barkodu>_pool_report_20150528_163503.tab
<i>Havuz Geçersiz Kılma Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_barkodu>_pool_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Sekanslama Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<seri_adi>_A_<havuz_barkodu>_<akışhücresi>_sequencing_report_20150528_163503.tab ProcessLogs/<seri_adi>_B_<havuz_barkodu>_<akışhücresi>_sequencing_report_20150528_163503.tab
<i>Başarısız Analiz Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_barkodu>_analysis_failure_report_20150528_163503.tab

Rapor Oluşturma Olayları

Rapor	Açıklama	Oluşturma Olayı
NIPT	Başarılı bir analiz çalıştırmasının nihai sonuçlarını içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Sekanslama çalıştırması analizi tamamlanır
Numune Geçersiz Kılma	Geçersiz kılınan numune hakkında bilgi içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Kullanıcı bir numuneyi geçersiz kılar
Numune İptali	İptal edilen numune hakkında bilgi içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Kullanıcı bir numuneyi iptal eder
Havuzu Yeniden Test Etme Talebi	Mevcut bir seriden oluşturulabilecek ikinci havuzu belirtir. Havuz yeniden test durumu hakkında bilgi içerir. ¹	<ul style="list-style-type: none"> • Kullanıcı bir havuzu geçersiz kılar
Seri Başlatma	Yeni seri işleminin başladığını belirtir	<ul style="list-style-type: none"> • Kullanıcı yeni bir seri başlatır
Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından başlatılan geçersiz kılınmış seri hakkında bilgi içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Seri geçersiz kılınır
Kitaplık Numunesi	Serideki tüm numuneleri listeler	<ul style="list-style-type: none"> • Seri geçersiz kılınır • Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır • Seri miktar tayini başarısız
Kitaplık Reaktif	Kitaplık işlem reaktif bilgileri içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Seri geçersiz kılınır • Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır • Seri miktar tayini başarısız
Kitaplık Laboratuvar Donanımı	Kitaplık işlem laboratuvar donanımı bilgileri içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Seri geçersiz kılınır • Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır • Seri miktar tayini başarısız
Kitaplık Miktar Tayini	Kitaplık miktar tayini test sonuçlarını içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Seri geçersiz kılınır • Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır • Seri miktar tayini başarısız
Kitaplık İşlem Günlüğü	Kitaplık işlemi sırasında gerçekleştirilen adımları içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Seri geçersiz kılınır • Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır • Seri miktar tayini başarısız • Seri işlemi tamamlanır
Havuz	Numune havuzlama hacimlerini içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Havuzlama yöntemi tamamlanır
Havuz Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından başlatılan geçersiz kılınmış havuz hakkında bilgi içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Kullanıcı bir havuzu geçersiz kılar
Sekanslama	Sekanslama KK sonuçlarını içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Sekanslama KK başarılı • Sekanslama zaman aşımına uğrar (başarısız)
Başarısız Analiz	Başarısız havuz için analiz bilgilerini içerir	<ul style="list-style-type: none"> • Sekanslama çalıştırması analizi başarısız olur

¹ Kullanıcı, maksimum havuz sayısını aşmamış geçerli seriden bir havuzu geçersiz kılar.

Sonuç ve Bildirim Raporları

NIPT Raporu

NIPT Raporu, havuzdaki her bir numune için satır başına bir numune olarak biçimlendirilmiş kromozom sınıflandırma sonuçlarını içerir.

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	Geçerli Değil	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu	Geçerli Değil	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Toplama noktasından sağlanan numune türü bilgileri. Anöploidi sınıflandırması sunumunu belirler.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Tekiz–Tek embriyolu gebelik • İkiz–Çok embriyolu gebelik • Kontrol–Bilinen cinsiyet ve anöploidi sınıflandırması kontrol numunesi • NTC–Şablonsuz kontrol numunesi (DNA yok) 	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler
sex_chrom	Cinsiyet kromozomu analizi talep edildi. Anöploidi sınıflandırması sunumunu belirler.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • evet–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edildi • hayır–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edilmedi • sca–Cinsiyet kromozomu anöploidisi raporlaması talep edildi, cinsiyet raporlaması talep edilmedi 	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler
flowcell	Sekanslama akış hücresi barkodu	Geçerli Değil	metin	Yok
class_13	13. kromozom için anöploidi sınıflandırması sonuçları	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANDI) • NO ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANMADI) • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) • NA (GEÇERLİ DEĞİL) 	class_13	13. kromozom için anöploidi sınıflandırması sonuçları
class_18	18. kromozom için anöploidi sınıflandırması sonuçları	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANDI) • NO ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANMADI) • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) • NA (GEÇERLİ DEĞİL) 	class_18	18. kromozom için anöploidi sınıflandırması sonuçları

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
class_21	21. kromozom için anöploidi sınıflandırması sonuçları	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANDI) • NO ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANMADI) • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) • NA (GEÇERLİ DEĞİL) 	class_21	21. kromozom için anöploidi sınıflandırması sonuçları
class_sx	Cinsiyet kromozomu anöploidisi sınıflandırması	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • ANEUPLOIDY DETECTED – XO (ANÖPLOİDİ SAPTANDI – XO) – Monozomi X • ANEUPLOIDY DETECTED – XXX (ANÖPLOİDİ SAPTANDI – XXX) – Trizomi X • ANEUPLOIDY DETECTED – XXY (ANÖPLOİDİ SAPTANDI – XXY) – Erkeklerde 2 X kromozomu • ANEUPLOIDY DETECTED – XYY (ANÖPLOİDİ SAPTANDI – XYY) – 2 Y kromozomu • NO ANEUPLOIDY DETECTED (ANÖPLOİDİ SAPTANMADI) – Negatif numune ve cinsiyet rapor edilmedi • NO ANEUPLOIDY DETECTED – XX (ANÖPLOİDİ SAPTANMADI – XX) – Kız fetüs ile negatif numune • NO ANEUPLOIDY DETECTED – XY (ANÖPLOİDİ SAPTANMADI – XY) – Erkek fetüs ile negatif numune • SEX CHROMOSOMES NOT REPORTABLE (CİNSİYET KROMOZOMLARI RAPORLANABİLİR DEĞİL) – Yazılım cinsiyet kromozomunu rapor edemedi • NO CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT DEĞİL) – Y kromozomu saptanmayan ikiz gebelik • CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT) – Y kromozomu saptanan ikiz gebelik • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) – Numune kullanıcı tarafından iptal edildi • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) – Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı • NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) – Cinsiyet kromozomu test edilmedi 	class_sx	Cinsiyet kromozomu anöploidisi sınıflandırması

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
qc_flag	KK analizi sonuçları	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) • PASS (BAŞARILI) • NTC_PASS (NTC_BAŞARILI) • FAIL (BAŞARISIZ) 	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler
qc_failure	Başarısız KK bilgileri	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • FAILED iFACT (BAŞARISIZ iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA PARÇACIK BOYUTU DAĞILIMI) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ) • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) • NONE (HiçBİRİ) (KK durumu = Başarılı) 	metin	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler
ff	Tahmini fetal fraksiyon	Fetüsten alınan yüzde numunesi cfDNA'sı en yakın tam sayıya yuvarlanır. %1'den az sonuçlar <%1 olarak sunulur.	metin	GEÇERLİ DEĞİL

Başarısız KK Mesajları

Başarısız analiz KK sonuçları belirtilen NIPT Raporu alanlarına karşılık gelen kromozom anöploidisi, cinsiyet sınıflandırması ve tahmini fetal fraksiyon için tam sonuç baskılamasına neden olur: class_13, class_18, class_21, class_sx ve ff.

Başarısız KK Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen Eylem
BAŞARISIZ iFACT	bağımsız Fetal Anöploid Güven Testi (iFACT) – Sistemin belirtilen numune konusunda karar vermek üzere istatistiksel güveni olup olmadığını belirlemek için fetal fraksiyon tahminini kapsamlı ilişkili çalışma metrikleri ile birleştiren KK metriğidir.	Numuneyi yeniden işleyin
BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ	Hedef olmayan kromozomlarda öploid kapsamdan sapma Olasılıkla kromozomlar genelindeki çok sayıda kopya içeren varyantlar ya da herhangi bir hedef kromozomun trizomisi veya monozomisi ile ilişkilidir	Numuneyi yeniden işleyin
BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA PARÇACIK BOYUTU DAĞILIMI	Veri dağılımı çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Olasılıkla kontaminasyondan veya hatalı numune işlemekten kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin
YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ	NTC numunesi için yüksek kapsam tespit edildi (DNA materyali beklenmiyor). Olasılıkla kontaminasyondan veya hatalı numune işlemekten kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin
İPTAL EDİLDİ	Numune kullanıcılar tarafından iptal edildi	Geçerli Değil
GEÇERSİZ KILINDI	Numune kullanıcılar tarafından geçersiz kılındı	

Numune Geçersiz Kılma Raporu

Sistem, geçersiz kılınan veya başarısız olan her bir numune için bir Numune Geçersiz Kılma Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Geçersiz kılınan numunenin benzersiz barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Numune geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numuneyi geçersiz kılan veya başarısız olmasına neden olan kullanıcının kullanıcı adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Numune geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Numune İptali Raporu

Sistem, iptal edilen her bir numune için bir Numune İptali Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	İptal edilen numunenin benzersiz barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Numune iptali işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numuneyi iptal eden kullanıcının kullanıcı adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Numune iptalinin tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Havuz Yeniden Test Talebi Raporu

Havuz Yeniden Test Talebi Raporu A Havuzu veya B Havuzunun yeniden havuzlanabileceğini belirtir. A Havuzu veya B Havuzu için 2 olası sekans çalıştırmasından (havuzlar) ilki geçersiz kılırsa sistem Havuz Yeniden Test Talebi Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Havuz türü Değer seçenekleri: A, B, C	enum	Açıklamada belirtilen değerler
reason	Birinci havuzun geçersiz kılınması için kullanıcı tarafından belirtilen neden	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Talebin tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

İşlem Raporları

Seri Başlatma Raporları

Bir seri başlatıldığında ve plazma izolasyonundan önce başarıyla doğrulandığında sistem bir Seri Başlatma Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Numune barkodunun numune türü Değer seçenekleri: Tekiz, Kontrol, İkiz, NTC	enum	Açıklamada belirtilen değer

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
well	Bir numuneyle ilişkili kuyu	metin	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Testin adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Test otomasyon yöntemi versiyonu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Seri Geçersiz Kılma Raporları

Seri geçersiz kılındığında veya başarısız olduğunda sistem Seri Geçersiz Kılma Raporu Oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Seri geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Seriye geçersiz kılan kullanıcının adının baş harfleri	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Seri geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Kitaplık Numunesi Raporu

Başarısız seri olması veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kitaplığın başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında sistem bir Kitaplık Numunesi Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Test adımlarının tamamlanmasından sonra numune durumu	enum	Başarılı/Başarısız
qc_reason	KK durumuna yönelik nedenler Değer seçenekleri: başarılı, başarısız	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Plazma izolasyonu sırasında kan alma tüpünün ilk hacmi	kayan noktalı	
index (dizin)	Bir numuneyle ilişkili dizin	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	pg/µl cinsinden kitaplık konsantrasyonu	kayan noktalı	
plasma_isolation_comments	Plazma izolasyonu gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin)	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cfdna_extraction_comments	cfDNA ekstraksiyonu gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin)	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
library_prep_comments	Kitaplık hazırlığı gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin)	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quantitation_comments	Miktar tayini gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin)	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kitaplık Reaktif Raporu

Başarısız seri olması veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kitaplığın başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında sistem bir Kitaplık Reaktif Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	İşlem adı. Değer seçenekleri: <ul style="list-style-type: none"> İZOLASYON—batch_validation, prespin, postspin, data_transact EKSTRAKSİYON—setup, chemistry, data_transact KİTAPLIK—setup, chemistry, data_transact, complete MİKTAR TAYİNİ—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact HAVUZLAMA—analysis, setup, pooling, data_transact, complete 	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Reaktif adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reaktif barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Üretici biçiminde son kullanma tarihi	metin	^[a-zA-Z0-9:/_]{1,100}\$
operator	Kullanıcının kullanıcı adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Reaktifle ilişkili başlatma zamanı bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu

Sistem, başarısız seri olması veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kitaplığın başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında bir Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Laboratuvar donanımının adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Laboratuvar donanımının barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Laboratuvar donanımıyla ilişkili başlatma zamanı bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Kitaplık Miktar Tayini Raporu

Sistem, miktar tayininin başarıyla tamamlanması durumunda bir Kitaplık Miktar Tayini Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Sayısal tanımlama	uzun	
instrument	Miktar tayini cihazının adı (serbest metin)	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R kare	kayan noktalı	
standard_intercept	Kesişme	kayan noktalı	
standard_slope	Eğim	kayan noktalı	
median_ccn_pg_ul	Medyan numune konsantrasyonu	kayan noktalı	
qc_status	Miktar tayini KK durumu	enum	Başarılı/Başarısız
qc_reason	Varsa, başarısızlığın nedenine dair açıklama	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Miktar tayiniyle ilişkili başlatma zamanı bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Kitaplık İşlem Günlüğü

Sistem, her bir seri işleminin başlangıcında ve tamamlanmasında ya da başarısız olmasında; başarısız seri olması veya serinin geçersiz kılınması durumunda ve analizin tamamlanmasında (her havuz için oluşturulan) bir Kitaplık İşlem Günlüğü oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Seri işleminin adı. Değer seçenekleri: İZOLASYON—batch_validation, prespin, postspin, data_transact EKSTRAKSİYON—setup, chemistry, data_transact KİTAPLIK—setup, chemistry, data_transact, complete MİKTAR TAYİNİ—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact HAVUZLAMA—analysis, setup, pooling, data_transact, complete	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Kullanıcının adının baş harfleri	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Cihaz adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Seri işlemi başlangıç tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi
finished	Seri işlemi tamamlanma veya hata tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi
status	Geçerli seri Değer seçenekleri: tamamlandı, başarısız, başlatıldı, iptal edildi	enum	Açıklamada belirtilen değerler

Havuz Raporu

Olay havuzlama başlatıldıktan sonra gerçekleşirse sistem kitaplık başarıyla tamamlandığında, seri başarısız olduğunda ve seri geçersiz kılındığında bir Havuz Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Numuneye ilişkili havuz barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Numuneye ilişkili havuz türü Değer seçenekleri: A, B, C	enum	Açıklamada belirtilen değerler
pooling_volume_ul	µl cinsinden havuzlama hacmi	kayan noktalı	
pooling_comments	Havuzlama gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin)	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Havuz Geçersiz Kılma Raporu

Havuz geçersiz kılındığında sistem Havuz Geçersiz Kılma Raporu Oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Geçersiz kılınan havuzun havuz barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Havuz geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Havuzu geçersiz kılan kullanıcının adının baş harfleri	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Havuz geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Sekanslama Raporu

Sistem, sekanslama çalışması tamamlandığında veya sekanslama zaman aşımına uğradığında sekanslama çalışması için bir Sekanslama Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sekanslama çalışmasıyla ilişkili havuz barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekans cihazı seri numarası	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Sekanslama çalışmasıyla ilişkili akış hücresi	metin	GEÇERLİ DEĞİL
software_version	Cihazda veri analiz etmek üzere kullanılan yazılım uygulamasının/versiyonunun bitişik ifadesi	metin	
run_folder	Sekanslama çalışması klasörünün adı	metin	
sequencing_status	Sekanslama çalışmasının durumu Değer seçenekleri: tamamlandı, zaman aşımına uğradı	enum	Açıklamada belirtilen değerler
qc_status	Sekanslama çalışmasının KK durumu Değer seçenekleri: başarılı, başarısız	enum	Açıklamada belirtilen değerler
qc_reason	KK başarısızlığına yönelik KK nedenleri, noktalı virgülle ayrılmış değerler	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Küme yoğunluğu (kutucuklar arasındaki her akış hücresi için medyan)	kayan noktalı	
pct_q30	Q30 üzerindeki baz yüzdesi	kayan noktalı	
pct_pf	Filtreyi geçen okumaların yüzdesi	kayan noktalı	
phasing	Fazlama	kayan noktalı	
prephasing	Prefaz	kayan noktalı	
predicted_aligned_reads	Tahmini hizalanmış okumalar	kayan noktalı	
started	Sekanslama başlangıcıyla ilişkili zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi
completed	Sekanslama tamamlanmasıyla ilişkili zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Başarısız Analiz Raporu

Sekanslama çalışması için maksimum analiz denemesi sayısı başarısız olduğunda sistem bir Başarısız Analiz Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Başarısız analizle ilişkili havuz barkodu	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Başarısız analizle ilişkili akış hücresi barkodu	metin	GEÇERLİ DEĞİL
sequencing_run_folder	Başarısız analizle ilişkili Sekanslama Çalışması durumu	metin	
analysis_run_status	Başarısız analizle ilişkili Sekanslama Çalışması durumu Değer seçenekleri: failed_max_analysis_attempts	metin	Açıklamada belirtilen değerler
timestarted	Analiz başlangıcıyla ilişkili zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi
timefinished	Analiz bitişiyile ilişkili zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi	ISO 8601 zaman bilgisi

Sorun Giderme

Giriş	48
Test Yazılımı Bildirimleri	48
Sistem Sorunları	55
Veri İşleme Testleri	56

Giriş

VeriSeq NIPT Çözümü sorun giderme desteği şunlardan oluşur:

- ▶ Test Yazılımı ve sistem bildirimleri
- ▶ Sistem sorunları için tavsiye edilen eylemler
- ▶ Önceden yüklenmiş test verilerini kullanarak koruyucu analiz ve arıza analizi gerçekleştirmeye yönelik talimatlar

Test Yazılımı Bildirimleri

Bu bölümde Test Yazılımı bildirimleri açıklanmaktadır:

İlerleme Bildirimleri

İlerleme bildirimleri testin yürütülmesine ilişkin normal ilerlemeyi belirtir. Bu bildirimler "Faaliyetler" olarak günlüğe kaydedilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Seri başlatma	Kitaplık Hazırlama	Kullanıcı yeni bir seri oluşturdu	Faaliyet	Evet	Geçerli Değil
Seri Kitaplığı Tamamlandı	Kitaplık Hazırlama	Kitaplık geçerli seri için tamamlandı	Faaliyet	Hayır	Geçerli Değil
Havuz Tamamlandı	Kitaplık Hazırlama	Bir seriden havuz oluşturuldu	Faaliyet	Hayır	Geçerli Değil
Sekanslama Başladı	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü saptadı	Faaliyet	Hayır	Geçerli Değil
Sekanslama KK başarılı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarılı	Faaliyet	Hayır	Geçerli Değil
Analiz Başladı	Analiz	Belirtilen sekanslama çalıştırması için analiz başlatıldı	Faaliyet	Evet	Geçerli Değil
Analiz Tamamlandı NIPT Raporu Oluşturuldu	Analiz Sonrası	Analiz tamamlandı ve raporlar oluşturuldu	Faaliyet	Evet	Geçerli Değil

Geçersiz Kılma Bildirimleri

Geçersiz kılma bildirimleri, kullanıcının İş Akışı Yöneticisi aracılığıyla bir seriyi veya havuzu geçersiz kılması nedeniyle sistemde meydana gelen olaylardır. Bu bildirimler "Bildirimler" olarak günlüğe kaydedilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Seri Geçersiz Kılma	Kitaplık Hazırlama	Kullanıcı bir seriyi geçersiz kıldı	Bildirim	Evet	Geçerli Değil
Havuzu Geçersiz Kılma – Yeniden Havuzlama	Kitaplık Hazırlama	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı	Bildirim	Evet	Geçerli Değil
Havuz Geçersiz Kılma – İkinci alikot kullanımı	Kitaplık Hazırlama	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı	Bildirim	Evet	Geçerli Değil
Sekanslama Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak havuz kullanıcı tarafından geçersiz kılındı	Bildirim	Evet	Geçerli Değil
Sekanslama KK başarılı – Tüm numuneler geçersizdir	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması KK kontrolü tamamlandı ancak tüm numuneler geçersizdir	Bildirim	Evet	Geçerli Değil
Analiz Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı	Analiz Sonrası	Analiz tamamlandı ancak havuz kullanıcı tarafından geçersiz kılındı	Bildirim	Evet	Geçerli Değil

Kurtarılabılır Hata Bildirimleri

Kurtarılabılır hatalar, kullanıcının tavsiye edilen eylemi uygulaması halinde VeriSeq NIPT Test Yazılımı tarafından kurtarılabılır durumlardır. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Eksik Cihaz Yolu	Sekanslama	Sistem harici sekanslama klasörünü bulamıyor/klasöre bağlanamıyor	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Bir NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 1, sayfa 55. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Sekanslama için Yetersiz Disk Alanı	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü tespit etti ancak veri için yeterli disk alanı olmadığını tahmin ediyor	İkaz	Evet	<ol style="list-style-type: none"> Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 2, sayfa 55. Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 3, sayfa 55
Sekanslama Çalıştırması Geçersiz Klasörü	Sekanslama	Sekanslama Çalıştırması klasöründe geçersiz karakterler	İkaz	Evet	Sekanslama çalıştırması klasörü hatalı biçimde yeniden adlandırılmış. Çalıştırmayı geçerli bir isimle yeniden adlandırın.
RTA Complete dosyasına erişilemiyor	Sekanslama	Yazılım, sekanslama klasöründe RTAComplete dosyasını okuyamadı	Uyarı	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Eksik Numune Türü	Ön Analiz	Yazılım bazı numuneler için numune türü tanımlı bulamadı	Bildirim	Evet	Numune türü niteliği, belirtilen numune için sağlanmamış. Yazılımın devam edebilmesi için numuneyi geçersiz kılın.
Eksik Cinsiyet Kromozomu	Ön Analiz	Yazılım bazı numuneler için cinsiyet kromozomlarının tanımlı bulamadı	Bildirim	Evet	Cinsiyet kromozomu niteliği, belirtilen numune için sağlanmamış. Yazılımın devam edebilmesi için numuneyi geçersiz kılın.
Eksik Numune Türü ve Cinsiyet Kromozomu	Ön Analiz	Yazılım bazı numuneler için numune türü ve cinsiyet kromozomu tanımlı bulamadı	Bildirim	Evet	Numune türü ve cinsiyet kromozomu niteliği, belirtilen numune için sağlanmamış. Yazılımın devam edebilmesi için numuneyi geçersiz kılın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Numune Sayfası Oluşturma işlemi başarısız	Ön Analiz	Yazılım numune sayfası oluşturamadı	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 2, sayfa 55. Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 3, sayfa 55 Bir NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 1, sayfa 55. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Disk alanı kontrol edilemiyor	Ön Analiz	Yazılım disk alanını kontrol edemiyor	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Bir NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 2, sayfa 55. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz için Yetersiz Disk Alanı	Ön Analiz	Yazılım yeni bir analiz çalıştırması başlatmak için disk alanının yeterli olmadığını tespit etti	İkaz	Evet	Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 3, sayfa 55
Analiz Ardışık Düzeni başlatılmıyor	Ön Analiz	Yazılım, belirtilen sekanslama klasörü için bir analiz çalıştırması başlatamadı	İkaz	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Sekanslama klasörü Oku/Yaz izni başarısız	Ön Analiz	Sekanslama çalıştırması klasörüne Oku/Yaz iznini kontrol eden yazılım testi başarısız oldu	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Bir NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 1, sayfa 55. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz Başarısız - Yeniden Deneyin	Analiz	Analiz başarısız oldu. Yeniden deniyor.	Bildirim	Evet	Yok
Sonuçlar Zaten Raporlandı	Sistem	Yazılım, geçerli havuz türü için halihazırda bir NIPT raporu oluşturulduğunu belirledi	Faaliyet	Evet	Yok
E-posta bildirimleri gönderilemiyor	Sistem	Sistem e-posta bildirimleri gönderemiyor.	Uyarı	Yok	<ol style="list-style-type: none"> Sistemde tanımlanan e-posta yapılandırmasının geçerliliğini kontrol edin. <i>Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma</i>, sayfa 24 bölümündeki talimatlara başvurun. Bir test e-postası gönderin. <i>Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma</i>, sayfa 24 bölümündeki talimatlara başvurun. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Zaman Sapması Tespit Edildi	Kitaplık hazırlama	Yazılım İş Akışı Yöneticisi tarafından sağlanan zaman bilgisi ve sunucu yerel saati arasında 1 dakikalık zaman sapması tespit etti	Uyarı	Hayır	1. İş Akışı Yöneticisi makinesindeki yerel saati kontrol edin. 2. Web UI'de (Server Status (Sunucu Durumu) sekmesi) bildirilen Tesis Sunucusu yerel saatini kontrol edin.

Kurtarılamaz Hata Bildirimleri

Kurtarılamaz hatalar, testin yürütülmesini devam ettirmek için yapılabilecek başka bir eylemin bulunmadığı son aşamaya ulaşmış durumlardır.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Başarısız Seri	Kitaplık Hazırlama	Seri KK başarısız	Bildirim	Evet	Kitaplık kaplamasını yeniden başlatın.
Rapor Oluşturma Hatası	Raporlama	Sistem rapor oluşturamadı	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 2, sayfa 55. Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 3, sayfa 55 Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Ilumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Çalışma Parametreleri dosyası ayrıştırılmadı	Sekanslama	Sistem RunParameters.xml dosyasını açamadı/ayrıştıramadı	Uyarı	Evet	RunParameters.xml dosyası bozulmuş. Sekans cihazı yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Tanınmayan Çalıştırma Parametreleri	Sekanslama	Yazılım, uyumlu olmayan Çalıştırma Parametreleri okudu	Uyarı	Evet	Yazılım, sekans cihazı yapılandırma dosyasından sekanslama çalıştırma parametrelerini oluşturamadı. Sekans cihazı yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Geçersiz Çalıştırma Parametreleri	Sekanslama	Yazılım, testle uyumlu olmayan, gerekli Çalıştırma Parametrelerini okudu	Uyarı	Evet	Yazılım uyumluluğu kontrolü başarısız oldu. Sekans cihazı yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Havuz Barkodu bulunamadı	Sekanslama	Yazılım, bilinen havuz barkoduyla sekanslama çalıştırması için akış hücrelerini ilişkilendiremedi	Uyarı	Evet	Muhtemel hatalı havuz barkodu girişi. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama Zaman Aşımı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması belirtilen zaman çerçevesinde tamamlanmadı	Uyarı	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Sekanslama KK dosyalarını oluşturulmadı	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak InterOp KK dosyaları bozulmuş	İkaz	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama KK dosyaları bozulmuş	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü bozulmuş	Uyarı	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama KK başarısız	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarısız	Bildirim	Evet	Havuzu yeniden sekanslayın.
Maksimum deneme sayısı için Analiz Başarısız	Analiz	Tüm Analiz denemeleri başarısız oldu. Yeniden denemeyecek.	Uyarı	Evet	İkinci havuzu yeniden sekanslayın.
Analiz Son İşlemi Başarısız	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarına son işlem uygulayamadı	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 1, sayfa 55. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Ilumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz Yükleme Başarısız	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarını veri tabanına yükleyemedi	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri</i> Eylem No 1, sayfa 55. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Ilumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri

Eylem No	Tavsiye Edilen Eylem	Adımlar
1	Ağ bağlantısını kontrol edin	<p>NOT Uzak depolama NAS ve yerel makinenin aynı ağ üzerinde olduğundan emin olun.</p> <ol style="list-style-type: none"> Bir Windows komut satırından (cmd) şu komutu yazın: ping <Sunucu IP> NOT NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını da kontrol edin. Kayıp paketler olmadığından emin olun. NOT Kayıp paketler olması halinde BT Yöneticisi ile iletişim kurun. Bağlantıyı test edin: <ol style="list-style-type: none"> Tesis Sunucusu Web UI'de oturum açın. Pano menüsünden Folder (Klasör) ögesini seçin. Test ögesine tıklayın ve testin başarılı olup olmadığını belirleyin. Test başarısız olursa <i>Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Düzenleme, sayfa 22</i> bölümüne bakın ve tüm ayarların doğru yapılandırıldığından emin olun.
2	Kullanılabilir disk alanını kontrol edin	<p>NOT Tesis Sunucusu Girdi klasörünün Windows makinesi ile eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için, bkz. <i>Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 28</i>.</p> <p>Girdi klasörüyle eşlenen sürücüye sağ tıklayın. Properties (Özellikler) ögesini seçin ve boş alan bilgisini görüntüleyin.</p>
3	Disk alanını boşaltın /Verileri yedekleyin	<p>NOT Illumina düzenli veri yedeklemesi yapılmasını ve/veya sekanslama verilerinin sunucu tarafında depolanmasını tavsiye eder. Daha fazla bilgi için, bkz. <i>Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 21</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> Tesis Sunucusunda yerel olarak depolanan veriler için: <p>NOT Tesis Sunucusu Girdi klasörünün Windows makinesi ile eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için, bkz. <i>Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 28</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> Girdi klasörüne çift tıklayın ve erişmek için kimlik bilgilerini girin. Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör isimleriyle birlikte listelenir. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin. Uzak NAS üzerinde depolanan veriler için: <p>NOT Uzak depolama NAS ve yerel makinenin aynı ağ üzerinde olduğundan emin olun.</p> <p>NOT Uzak sürücüdeki klasöre erişim sağlayın. BT Yöneticisinden alınacak erişim kimlik bilgileri gereklidir.</p> <ol style="list-style-type: none"> Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör isimleriyle birlikte listelenir. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin.

Sistem Sorunları

Sorun	Tavsiye Edilen Eylem
Yazılım başlatılmıyor	Test Yazılımı başlatılırken hatalar tespit edilirse Log In (Oturum Açma) ekranı yerine tüm hataların özeti görüntülenir. Listelenen hataları raporlamak için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Veritabanının geri yüklenmesi gerekir	Bir veritabanının yedekleme geri yüklemesi gerekirse Illumina Saha Servis Mühendisi ile iletişim kurun.
Sistem kayması saptandı	Sistem kayması saptandığında Test Yazılımı artık diğer sistem bileşenlerinden gelen iletişimi işlemez. Bir yönetici, kayma saptaması durumuna girdiğinde sistemi tekrar normal çalışmaya sıfırlayabilir.

Veri İşleme Testleri

Tesis Sunucusuna önceden yüklenmiş veri setleri sunucunun ve analiz motorunun operasyonel testine olanak sunar.

Sunucunun Test Edilmesi

Bu test, sekanslama çalıştırmasını simüle ederken Analiz Ardışık Düzenini başlatmadan analiz sonuçları oluşturulmasını simüle eder. Tesis Sunucusunun doğru çalıştığından ve raporların ve e-posta bildirimlerinin oluşturulduğundan emin olmak için bu testi çalıştırın. Süre: Yaklaşık 3-4 dakika.

Prosedür

- 1 Tanıtılmış girdi dizinini açın ve ardından TestingData klasörünü açın.
- 2 TestingData klasöründe bulunabilecek şu klasörün bir kopyasını oluşturun:
150824_NS500404_0121_AHGKH5BGXX_COPY_ANALYSIS_WORKFLOW.
- 3 Kopyayı _XXX son ekine sahip bir klasör olarak yeniden adlandırın. _XXX, test çalıştırmasının sıralı sayısını temsil eder. Örneğin, klasörde _002 varsa yeni kopyayı _003 olarak yeniden adlandırın.
- 4 Çalıştırmanın tamamlanması için 3-5 dakika bekleyin. Aşağıdaki e-posta bildirimlerinin alındığından emin olun:
 - a Sekanslama Çalıştırması Analizi Başladı
 - b Sekanslama Çalıştırması için Anöploidi Tespiti Raporu oluşturuldu



NOT

Klasöre atanan sekanslama adına sahip her iki raporu ilişkilendirin.

- 5 Çıktı klasöründe SampleTestRun klasörünü açın ve şu raporun olup olmadığını kontrol edin:
SampleTestRun_C_SampleTestRun_PoolA_HGKH5BGXX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Beklenen dosya boyutu yaklaşık 5,9 Kb değerindedir.
- 6 Test sekanslama çalıştırmasını TestingData klasörüne geri taşıyın. Bu uygulama sekanslama testinin kaç defa gerçekleştirildiğini yönetmeye yardımcı olur.

Tam Analiz Test Verilerini Çalıştırma

Bu test tam analiz çalıştırması gerçekleştirir. Sunucu verileri işleyemez/analiz edemezse veya süre aşımına uğrarsa bu testi çalıştırın. Süre: Yaklaşık 4-5 saat.

Prosedür

- 1 Tanıtılmış girdi dizinini açın ve TestingData klasörünü açın.
- 2 _000 son ekini ekleyerek aşağıdaki klasörü yeniden adlandırın:
150528_NB500886_0002_AH7MHHBGXX_FullTRun.
Son ek her bir sekanslama çalıştırması için benzersiz bir isim oluşturur. Çalıştırmanın halihazırda bir son eki varsa klasörü son ekini sayısal değerini 1 arttırarak yeniden adlandırın.
- 3 Yeniden adlandırılan klasörü girdi klasörüne taşıyın.

- 4 Analizin tamamlanması için yaklaşık 4-5 saat bekleyin. Aşağıdaki e-posta bildirimlerinin alındığından emin olun:
 - a Sekanslama Çalıştırması Analizi Başladı
 - b Sekanslama Çalıştırması için Anöploidi Tespiti Raporu oluşturuldu
- 5 Çıktı klasöründe SampleTestRun klasörünü açın ve şu raporun olup olmadığını kontrol edin:
SampleTestRun2_C_SampleTestRun2_PoolA_H7MHHBGXX_nipt_report_20151105_162434.tab.
Beklenen dosya boyutu yaklaşık 7,1 Kb değerindedir.
- 6 Test sekanslama çalıştırmasını TestingData klasörüne geri taşıyın.



NOT

Klasöre atanan sekanslama adına sahip her iki raporu ilişkilendirin.

Ek Kaynaklar

Aşağıdaki belgeler Illumina web sitesinden indirilebilir.

Kaynak	Açıklama
<i>VeriSeq NIPT Çözümü Kullanım Talimatı</i> (belge no 1000000001856)	Ürün ve amaçlanan kullanımı tanımlar ve sorun giderme prosedürlerini ve kullanım talimatlarını sunar.
<i>Microlab® STAR Line Kullanıcı Kılavuzu</i> , Hamilton Belge No 624668	Hamilton Microlab STAR otomatik sıvı taşıma cihazı için kullanım ve bakım bilgileri ile teknik özellikleri sunar.

Illumina web sitesindeki VeriSeq NIPT Çözümü [destek sayfalarını](#) ziyaret ederek belgelere, yazılım indirmelerine, çevrimiçi eğitime ve sık sorulan sorulara erişin.

Kısaltmalar

Kısaltma	Tanım
BCL	Baz Arama Dosyası
CE-IVD	<i>In vitro</i> tanı ürünü için Avrupa Uygunluk işareti
cfDNA	Hücresiz DNA
DNA	Deoksiribonükleik Asit
DNS	Etki Alanı Adı Sistemi
FASTQ	Sekanslama cihazlarının çıktılarını saklamak için metin tabanlı dosya biçimi
FF	Fetal Fraksiyon
FIFO	İlk Giren, İlk Çıkar
iFACT	bağımsız Fetal Anöploidi Güven Testi
IP	İnternet Protokolü
LIMS	Laboratuvar Bilgi Yönetim Sistemi
LIS	Laboratuvar Bilgi Sistemi
LLR	Logaritmik Olabilirlik Oranları
MAC	Medya Erişim Kontrolü
NAS	Ağa Takılı Depo
NES	Dışlanmamış Tesisler
NGS	Yeni Nesil Sekanslama
NIPT	İnvazif Olmayan Prenatal Test
NTC	Şablonsuz Kontrol
NTP	Ağ Zaman Protokolü
PF	Filtreden Geçen
PQ	İşlem Niteliği
KK	Kalite Kontrol
RTA	Gerçek Zamanlı Analiz
RUO	Sadece Araştırma Kullanımı İçin
SCA	Cinsiyet Kromozomu Anöploidisi
SDS	Güvenlik Veri Sayfaları
SHA1	Güvenli Sağlama Algoritması 1
SSL	Güvenli Soket Katmanı

Teknik Yardım

Teknik yardım için Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.

Web sitesi: www.illumina.com
E-posta: techsupport@illumina.com

Illumina Müşteri Destek Birimi Telefon Numaraları

Bölge	Ücretsiz	Bölgesel
Kuzey Amerika	+1.800.809.4566	
Almanya	+49 8001014940	+49 8938035677
Avustralya	+1.800.775.688	
Avusturya	+43 800006249	+43 19286540
Belçika	+32 80077160	+32 34002973
Birleşik Krallık	+44 8000126019	+44 2073057197
Çin	400.066.5835	
Danimarka	+45 80820183	+45 89871156
Finlandiya	+358 800918363	+358 974790110
Fransa	+33 805102193	+33 170770446
Hollanda	+31 8000222493	+31 207132960
Hong Kong	800960230	
İrlanda	+353 1800936608	+353 016950506
İspanya	+34 911899417	+34 800300143
İsveç	+46 850619671	+46 200883979
İsviçre	+41 565800000	+41 800200442
İtalya	+39 800985513	+39 236003759
Japonya	0800.111.5011	
Norveç	+47 800 16836	+47 21939693
Singapur	+1.800.579.2745	
Tayvan	00806651752	
Yeni Zelanda	0800.451.650	
Diğer ülkeler	+44.1799.534000	

Güvenlik veri sayfaları (SDS'ler)—Illumina web sitesindeki support.illumina.com/sds.html adresinde mevcuttur.

Ürün belgeleri—Illumina web sitesinden PDF olarak indirilebilir. support.illumina.com adresine gidin, bir ürün seçin ve ardından **Documentation & Literature** (Belge ve Literatür) ögesine tıklayın.



Illumina

5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 ABD

+1.800.809.ILMN (4566)

+1.858.202.4566 (Kuzey Amerika dışından)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com

CE
2797



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

Avustralya Sponsoru

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

İN VİTRO TANI AMAÇLI KULLANIM İÇİNDİR ©

2021 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

illumina®