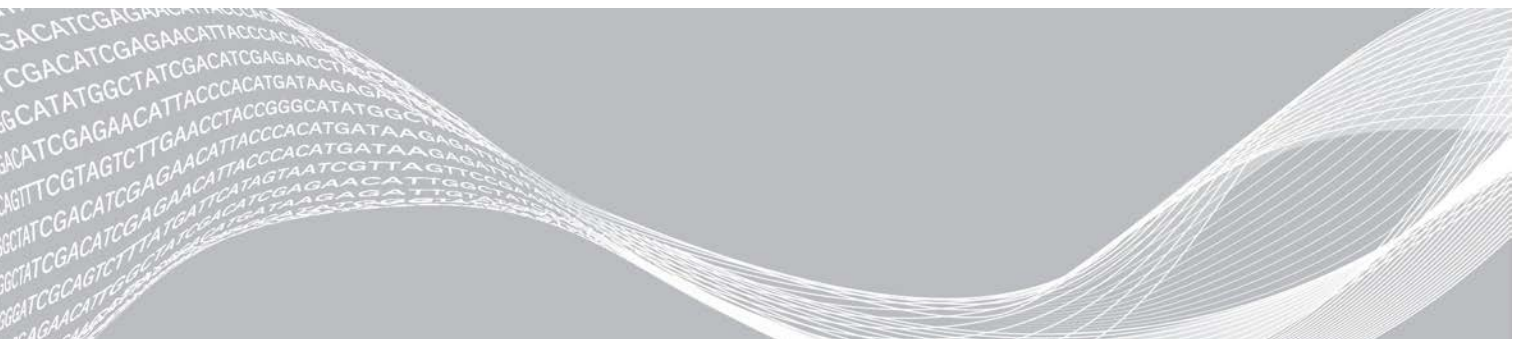


VeriSeq NIPT Solution v2

-ohjelmiston ohje



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

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

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

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

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

© 2021 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

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

Versiohistoria

Asiakirja	Päivämäärä	Muutoksen kuvaus
Asiakirjanro 1000000067940 v06	Elokuu 2021	Päivitetty valtuutetun EU-edustajan osoite.
Asiakirjanro 1000000067940 v05	Syyskuu 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Lisätty uuden varmuuskopion salausominaisuuden ja uuden verkon salasanaominaisuuden ohjeet. • Tarkennettu Varmenteen lataaminen ja asentaminen -osan ohjeita. • Lisätty Workflow Managerin palvelinasetuksia käsittelevään osaan verkon salasanan määrittämisvaihe ja muistutus luoda varmenne. • Lisätty Palvelinasemien yhdistäminen -osaan huomautus järjestelmänvalvojan käyttöoikeusvaatimuksesta ja päivitetty SMB-version yhteensopivuus. • Lisätty Onsite Serveriä ja tietojen arkistointia käsittelevään osaan viittaus varmuuskopion salaamiseen. • Lisätty Assay Software -verkkokäyttöliittymän johdanto-osaan huomautus, että ohjelmistoa ei voi käyttää mobiililaitteilla. • Lisätty selventäviä huomautuksia isoin kirjaimin kirjoitetuista tuotoksista NIPT-raportissa. • Päivitetty luettavuutta käsittelevän osan arvovaihtoehtojen esitystapa Tulos- ja ilmoitusraportit -osassa. • Päivitetty Workflow Managerin nimeämistapa VeriSeq NIPT Workflow Managerin ohjelmistonimen esittämiseksi yhdenmukaisesti.
Asiakirjanro 1000000067940 v04	Helmikuu 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Lisätty Näytetiedoston syötetiedot- ja Näytetiedoston lataaminen -ohjeaiheisiin näytetiedoston lataamisen toimintorajoituksia selventäviä tietoja. • Päivitetty australialaisen rahoittajan ja Illuminan Alankomaiden osoitteet.
Asiakirjanro 1000000067940 v03	Lokakuu 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Lisätty VeriSeq Onsite Server v2:een liittyvä Ympäristökysymykset-osa. • Päivitetty sukupuolikromosomipoikkeavuustulosten esitystapa Liitteen B Tulos- ja ilmoitusraportit -osassa, jotta se vastaa NIPT-raportin esitystapaa.
Asiakirjanro 1000000067940 v02	Huhtikuu 2019	Lisätty tietoja NIPT-raporttia ja täydentävää raporttia käsitteleviin kohtiin, jotta ne vastaavat koulutusmateriaaleja.
Asiakirjanro 1000000067940 v01	Helmikuu 2019	Julkaistu VeriSeq NIPT Solution v2 -ohjelmiston ohje asiakaskäyttöön.
Asiakirjanro 1000000067940 v00	Marraskuu 2018	Ensimmäisen version julkaisu vain sisäiseen käyttöön.

Sisällysluettelo

Versiohistoria	iii
Luku 1 VeriSeq NIPT Solution v2	1
Johdanto	1
Järjestelmäarkkitehtuuri	2
Luku 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Johdanto	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	4
VeriSeq NIPT Services	10
Luku 3 Seuraavan sukupolven sekvensointilaitte	13
Johdanto	13
Sekvensointipooli	13
Tietojen tallennuksen integrointi	13
Analysointikapasiteetti	14
Verkkoliikenteen rajoitukset	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager	14
Luku 4 VeriSeq NIPT Assay Software v2	15
Johdanto	15
Assay Software -komponentit	15
Verkkokäyttöliittymä	19
Analysointi ja raportointi	30
VeriSeq Onsite Server v2	32
Liite A Laadunvalvonnan mittarit	36
Kvantifoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot	36
Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot	36
Liite B Järjestelmäraportit	38
Johdanto	38
Järjestelmäraporttien yhteenveto	39
Raportteja luovat tapahtumat	40
Tulos- ja ilmoitusraportit	41
Prosessiraportit	50
Liite C Vianmääritys	57
Johdanto	57
Assay Softwaren ilmoitukset	58
Järjestelmäongelmat	67

Tietojen käsittelyn testit	67
Liite D Muut apumateriaalit	69
Liite E Lyhenteet	70
Tekninen tuki	71

Luku 1 VeriSeq NIPT Solution v2

Johdanto	1
Järjestelmäarkkitehtuuri	2

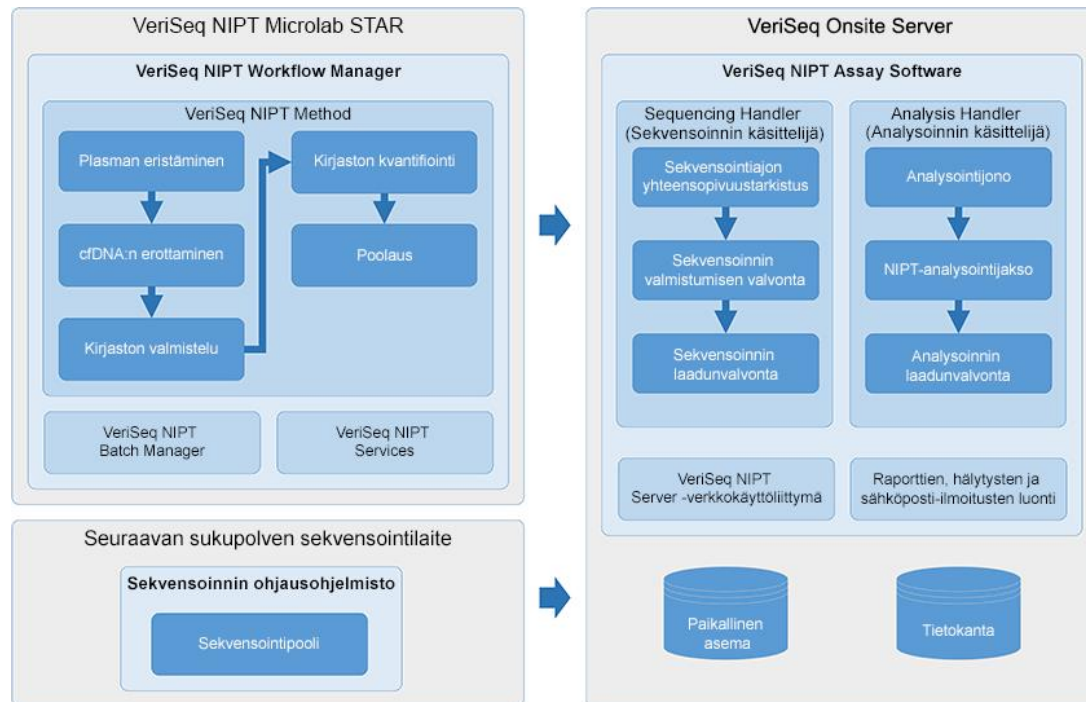
Johdanto

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

VeriSeq NIPT Solution v2 -järjestelmäarkkitehtuuri muodostuu seuraavista komponenteista:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Automatisoitu nesteiden käsittelyyn tarkoitettu laite, joka käyttää VeriSeq NIPT Workflow Manageria ja VeriSeq NIPT -näytteenvalmistelutarjoja kirjastonäytteiden valmisteluun ja seurantaan. ML STAR valmistelee analysoitavat näytteet käyttäen VeriSeq NIPT Assay Software v2:ta *VeriSeq NIPT Solution v2 -pakkausselosteen (asiakirjanro 1000000078751)* sisältämien käyttöohjeiden mukaisesti.
- ▶ **Seuraavan sukupolven sekvensointilaitte** (Next-Generation Sequencer, NGS) – Genomitason tutkimukseen tarkoitettu sekvensointilaitte, joka suorittaa sekä klusterien luonnin että sekvensoinnin. Sekvensointilaitteen ohjausohjelmisto sisältää sekvensointiajon vaiheet ja luo kvantifioidun kirjastopoolin kaikkien näytteiden sekvensointireadit.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server v2** – VeriSeq NIPT Assay Software v2:n isäntäpalvelin, johon tallennetaan paired-end-sekvensoinnin analysoitavat tiedot. Assay Software valvoo ja analysoi sekvensointitietoja jatkuvasti ja tuottaa näytteiden tuloksia, prosessiraportteja ja ilmoituksia.

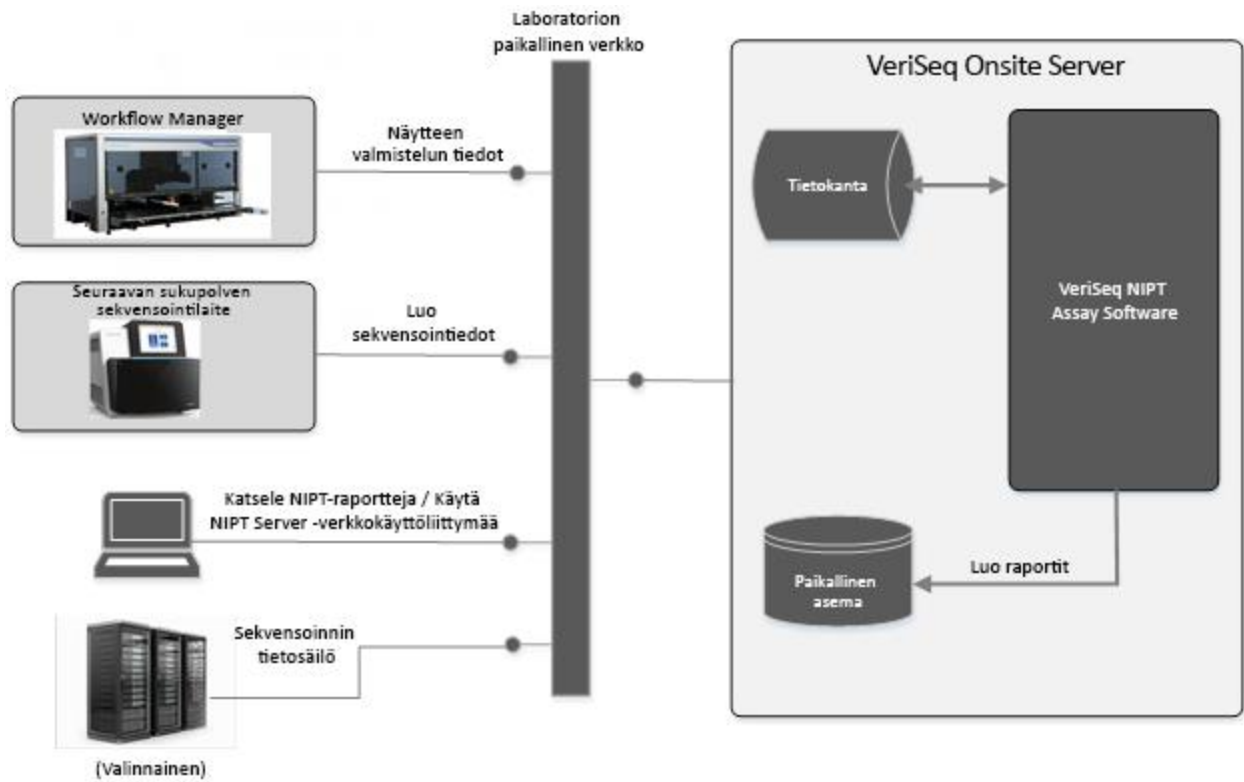
Kuva 1 VeriSeq NIPT Solution v2 -komponentit



Järjestelmäarkkitehtuuri

VeriSeq NIPT Solution v2 käyttää laboratorion lähiverkkoa (LAN) ja yhdistää kaikki järjestelmän laitteet käyttämällä samaa aliverkkoa. Lähiverkko mahdollistaa lisälaitteiden, kuten uusien sekvensointilaitteiden ja/tai ML STAR -työasemien, lisäämisen ja käsittelykapasiteetin laajentamisen joustavasti. **Kuva 2** on yleiskuvaus.

Kuva 2 VeriSeq NIPT Solution v2 -yleiskuvas



Luku 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager

Johdanto	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	4
VeriSeq NIPT Services	10

Johdanto

ML STAR -laitteeseen asennettava VeriSeq NIPT Workflow Manager on helppokäyttöinen ja intuitiivinen käyttöliittymä, joka automatisoi verinäytteiden valmistelun VeriSeq NIPT Solution v2:n mukaisesti. Tietojen käsittely, näytteiden seuranta ja työnkulkulogiikan toteuttaminen edellyttävät, että Workflow Manager on yhteydessä VeriSeq Onsite Server v2:een.

Workflow Manager mahdollistaa kolmen erillisen ohjelmistomoduulin käytön:

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

VeriSeq NIPT Method

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

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

VeriSeq NIPT Batch Manager

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

Työnkulussa näytteitä hallitaan objekteina, jotka edustavat kolmea eri luokkaa:

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

Käsittelyn aikana objekteihin voidaan kohdistaa seuraavia toimenpiteitä:

Toimenpide	Objekti	Luotu raportti	Kuvaus
Mitätöinti	Näyte	Sample Invalidation (Näytteen mitätöinti)	Käyttäjä on määrittänyt, ettei näyte sovellu käsiteltäväksi. Mitätöidyille näytteille ei tuoteta testituloksia. Esimerkki: plasman eristämisen aikana näkyvissä on verisoluja.
	Erä	Batch Invalidation (Erän mitätöinti)	Käyttäjä on määrittänyt, ettei erä ole enää kelvollinen. Jos erän mitätöinti tapahtuu ennen poolin luontia, kaikki näytteet mitätöidään. Esimerkki: levy on pudonnut tai sitä on käsitelty muulla tavoin epäasianmukaisesti.
	Pooli	Pool Invalidation (Poolin mitätöinti)	Käyttäjä on määrittänyt, ettei pooli ole enää kelvollinen. Kun pooli on mitätöity kaksi kertaa, kaikki poolin näytteet mitätöidään. Esimerkki: koko pooli on käytetty kahdessa epäonnistuneessa sekvensoinnissa.
Hylkäys laadunvalvonnassa	Näyte	Sample Invalidation (Näytteen mitätöinti)	VeriSeq NIPT Solution v2 on määrittänyt automaattisesti näytteen epäkelvoksi, koska se ei läpäissyt jotakin laadunvalvonnan mittaria tai koska järjestelmä havaitsi vian nesteiden käsittelyssä.
	Erä	Batch Invalidation (Erän mitätöinti)	VeriSeq NIPT Solution v2 on määrittänyt automaattisesti erän epäkelvoksi. Esimerkki: järjestelmävika nesteiden käsittelyn aikana.
Peruuttaminen	Näyte	Sample Cancelation (Näytteen peruuttaminen)	Laboratorio on määrittänyt näytteen peruutetuksi. Testitulosta ei tuoteta.
Näytteen määritteen muokkaaminen	Näyte	Sex Reporting (Sukupuolen raportointi)	Käyttäjä on määrittänyt Sex Reporting (Sukupuolen raportointi) -arvoksi Yes (Kyllä), No (Ei) tai SCA (Sukupuolikromosomianeuploidia). Kun sukupuolen raportointimäärityksenä on Yes (Kyllä), näytteen sukupuoli raportoidaan. Kun sukupuolen raportointimäärityksenä on No (Ei), näytteen sukupuolta ei raportoida. Kun sukupuolen raportointimäärityksenä on SCA (Sukupuolikromosomianeuploidia), vain sukupuolikromosomianeuploidiat raportoidaan.
	Näyte	Sample Type (Näytteen tyyppi)	Käyttäjän määrittämä näytteen tyyppi voi olla Singleton (Yksisikiöinen), Twin (Kaksisikiöinen), Control (Kontrolli) tai No Template Control (Kontrollinäyte ilman mallia). Näytteen sukupuolimääritys vaikuttaa suoraan testin analysointiin. Näytteen tyyppi vaaditaan tarkan testituloksen saamiseksi.
	Näyte	Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi)	Käyttäjän määrittämä seulontatutkimuksen tyyppi, joka voi olla basic (vain 21, 18, 13, X ja Y) tai genomwide (kaikki kromosomit).

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

Näytetiedoston syötetiedot

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



VAROITUS

Välttyäksesi virheilästä älä sisällytä mitään NTC-näytetietoja näytetiedostoon. Jätä ne kokonaan pois, äläkä sisällytä rivejä niitä varten. Järjestelmä lisää NTC-näytteiden viivakoodit, seulontatutkimuksen tyyppi, näytteen tyyppi ja sukupuolen raportoinnin tilan automaattisesti.

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

Otsikkosarake	Tietotyyppi	Vaatus	Kuvaus
batch_name	Merkkijono/tyhjä	Pakollinen	Ilmaisee näytteen erän nimen. On vastattava kutsumenetelmään (Workflow Manager) määritettyä erän nimeä sen varmistamiseksi, että näytetiedosto on yhdistetty oikeaan erään. Merkkien enimmäismäärä on 26. Sarake voi olla tyhjä. HUOMAUTUS Näytetiedostoja, joissa ei ole batch_name (Erän nimi) -saraketta, ei hyväksytä.
sample_barcode	Merkkijono	Pakollinen	ML STAR -laitteeseen ladattujen verinäyteputkien viivakoodit. Jos näytteen viivakoodina käytetään kokonaislukua, siinä saa olla enintään 15 numeroa. Aakkosnumeerisessa viivakoodissa voi olla enintään 32 merkkiä. Käytä vain numeroita, kirjaimia, yhdysmerkkejä (-) ja alaviivoja (_).
sample_type	Merkkijono	Pakollinen	Ilmaisee analyysin näytetyypin. Sallittuja arvoja ovat "Singleton" (Yksisikiöinen), "Twin" (Kaksisikiöinen), "Control" (Kontrolli) ja "NTC" (Kontrolli ilman mallia).
sex_chromosomes	Merkkijono	Pakollinen	Ilmaisee sikiön sukupuolikromosomien raportoinnin tilan. Sallittuja arvoja ovat "yes" (raportoidaan), "no" (ei raportoida) ja "sca" (raportoidaan vain sukupuolikromosomien aneuploidiat).
screen_type	Merkkijono	Pakollinen	Ilmaisee analyysin seulontatutkimustyyppiä. Sallittuja arvoja ovat "basic" (perus) ja "genomewide" (koko genomi).

Näytetiedosto ladataan plasman eristämisen tai poolauksen aikana. Päivitetyt näytetiedostot voidaan ladata myös Batch Managerin avulla, jolloin voidaan muuttaa kaikkia muita näytteiden määritteitä paitsi seulontatutkimuksen tyyppiä. Näytetiedot vahvistetaan näytteiden latausprosessin aikana. Plasman eristämisen aikana ladatut näytteet voivat sisältää täydellisen näyteluettelon tai näytteiden alijoukon. Poolauksen aikana järjestelmä pyytää kaikkia puuttuvia näytetietoja, joita ei ladattu plasman eristämisen aikana.

Käyttäjää voi hallita joko erän kaikkien näytteiden latausta (asiakkaan LIMS-järjestelmän luomat erät) tai uudelleentestattavien näytteiden latausta (jäljellä olevat paikat täytetään käytettävissä olevilla näytteillä).

Valitse jokin kolmesta näytetiedostojen käyttötavasta:

- ▶ Ennalta määritetyt erät (LIMS:n luomat erät)
- ▶ Erien ad-hoc-luonti (Workflow Managerin luomat erät)
- ▶ Erien hybridiluonti – (LIMS:n priorisoimat näytteet)

Ennalta määritetyt erät – (LIMS:n luomat erät)

Asiakkaan LIMS voi luoda erät ennen näytteiden käsittelyn aloittamista. Ennalta määritetyissä erissä kaikki näytteet on jo määritetty tiettyyn erään, ennen kuin ne ladataan ML STAR -laitteeseen. Plasman eristämisen aikana ladattu näytetiedosto sisältää kaikki erän näytteet ja kaikki näytteiden tiedot. LIMS:n luomien erien näytetiedostojen on sisällettävä erän tunnus, jotta voidaan varmistaa, että käsittelyn alussa Workflow Manageriin on manuaalisesti määritetty oikea erän tunnus.

Tässä tavassa etuna on se, että se lukitsee juuri tietyt ladatut näytteet, koska järjestelmä edellyttää kaikkien näytetiedoston näytteiden sisältymistä erään. Lisätietoja ei vaadita, ja laboratorio voi edetä lopulliseen raporttiin ilman tiedonsyötön lisävaiheita.

- ▶ **Edut** – Mahdollistaa erän sisällön täyden hallinnan. Estää ei-toivottujen näytteiden lataamisen.
- ▶ **Haitat** – Edellyttää, että järjestelmä luo erät ladatusta sisällöstä (kehittynyt LIMS). Voit edellyttää kehittyntä näytteiden säilytysjärjestelmää tai sitä, että laboratorion henkilökunnan on noudettava oikeat näytteet varastosta.

Erien ad-hoc-luonti – Luodut erät

Erät voidaan luoda laboratoriossa keräämällä näyteputket fyysisesti ja lataamalla ne ML STAR -laitteeseen plasman eristämisen aikana. Mitään aiempaa näytteiden ja erän yhdistämistä ei edellytetä, ja käyttäjä laboratoriossa päättää, mitkä näytteet erään sisällytetään.

Kun näyttöön tulee kehote, käyttäjä valitsee plasman eristämisen aikana **No Sample Sheet** (Ei näytetiedostoa). Workflow Manager yhdistää ladatut näytteet manuaalisesti annettuun erätunnukseen ja luo erän käynnistysraportin. Raportti voidaan lähettää laboratorion LIMS-järjestelmään merkiksi siitä, että erä on luotu, ja liittyvien näytteiden luettelon toimittamiseksi järjestelmään.

- ▶ **Edut** – LIMS- tai näytetiedostoa ei edellytetä. Käyttäjät voivat muokata erän käynnistysraportin tietoja, jotka ladataan poolauksen aikana. Näitä tietoja ovat näytteen tyyppi, seulontatutkimuksen tyyppi ja sukupuolen raportointi. Joustava; mikä tahansa näyte voidaan lisätä milloin tahansa.
- ▶ **Haitat** – Ei mahdollisuutta automatisoida sitä, mitkä näytteet sisällytetään erään. Käyttäjä voi ladata väärän näytteen. Näytetiedot on ladattava poolauksen aikana.

Erien hybridiluonti – LIMS:n priorisoimat näytteet

Asiakkaan LIMS-järjestelmä voi luoda erän määritettyjen näytteiden alijoukosta. Workflow Manager täydentää erän ladattujen näytteiden näytteillä. Tässä tapauksessa käyttäjä lataa osittaisen näytetiedoston plasman eristämisen aikana. Jos laboratorio haluaa määrittää erien nimet ennalta, Batch ID (Erän tunnus) -sarakkeen tiedot on määritettävä. Käyttäjä voi myös ladata tyhjän, vain erän nimen sisältävän näytetiedoston, jos hän haluaa tarkistaa, että manuaalisesti lisätty erän nimi on oikein. Tämä menetelmä sopii tilanteisiin, joissa tärkeitä näytteitä halutaan priorisoida, kuten tehtäessä uudelleentestauksia, ja halutaan varmistaa, että nämä priorisoidut näytteet sisällytetään ajoon. Erään sisällytettävistä näytteistä päättävät siis osin LIMS ja osin laboratoriossa työskentelevä käyttäjä.

- ▶ **Edut** – Voidaan säilyttää erien ad-hoc-luonnin joustavuus, mutta voidaan määrittää erän nimi ja valita osa erän näytteistä (esim. uudelleentestaus).

- ▶ **Haitat** – Näytteiden valintaan ei voi täysin vaikuttaa, joten joitakin ei-toivottuja näytteitä voidaan ladata. Tämä menetelmä edellyttää silti joidenkin näytteiden tietoja poolauksen aikana.

Näytteen määritteiden muokkaaminen

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

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

Näytteen, erän ja poolin mitätöinti

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

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

Mitätöinti VeriSeq NIPT Method -menetelmällä

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

Mitätöinti Batch Managerin avulla

Batch Managerin avulla voit mitätöidä

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



HUOMAUTUS

Lopeta kaikki käynnissä olevat menetelmät ennen Batch Managerin suorittamista.

Batch Managerin käytön aloittaminen

- 1 Voit aloittaa Batch Managerin käytön jommallakummalla seuraavista tavoista:
 - ▶ Valitse App Launcherissa (Sovelluksen käynnistys) **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
 - ▶ Selaa verkkoon yhdistetyssä tietokoneessa sijaintiin **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** ja avaa Batch Manager -menetelmätiedosto (**VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med**) Hamilton Run Controllerilla.

Näytteen mitätöinti

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

Erän mitätöinti

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

Poolin mitätöinti

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

Näytetiedoston lataaminen

Käyttäjä voi ladata näytetiedot sisältävän näytetiedoston Batch Managerilla. Tämän toiminnon avulla käyttäjä voi esimerkiksi ladata tai muuttaa suurien joukkojen näytetietoja. Näytetiedoston lataamisen yhteydessä voit muuttaa kaikkia muita näytemääritteitä paitsi seulontatutkimuksen tyyppiä.

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

Näytteen peruuttaminen

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

VeriSeq NIPT Services

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

VeriSeq NIPT Servicesin käynnistäminen



HUOMAUTUS

Sulje kaikki käynnissä olevat menetelmät ennen Servicesin käynnistämistä.

Voit aloittaa VeriSeq NIPT Servicesin käytön jommallakummalla seuraavista tavoista:

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

Services-työkalut tukevat kahta erilaista testityyppiä:

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

Yksittäiset testit

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

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

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

Voit suorittaa yksittäisiä testejä seuraavasti:

- 1 Valitse suoritettava testi.



HUOMAUTUS

Full IOQ Execution suorittaa kaikki kuusi testiä järjestyksessä.

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

Palvelutyökalut

Palvelutyökaluja voidaan käyttää Workflow Managerin ja joidenkin analysointiparametrien määrittämiseen.

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

Palvelinasetukset

Jos VeriSeq Onsite Server v2:n verkko-osoite muuttuu, ohjaa Workflow Manager uuteen osoitteeseen.

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

Kun päivität verkko-osoitteen, myös Workflow Manageria suorittavan tietokoneen SSL-varmenne on päivitettävä. Käytä VeriSeq NIPT Assay Software v2:ta kyseisellä tietokoneella ja katso ohjeet kohdasta [Varmenteen lataaminen ja asentaminen sivulla 27](#).

Assay Configuration (Analysoinnin asetukset)

Voit muuttaa sekvensointipoolien sekvensointikirjastojen pitoisuutta Workflow Managerissa ajokohtaisesti poolausprosessin aikana (katso *VeriSeq NIPT Solution v2 -pakkausseloste (asiakirjanro 1000000078751)*). Analysoinnin asetustyökalulla voit muuttaa myös tämän pitoisuuden oletusarvoa.

Lisäksi tällä työkalulla voidaan muuttaa muiden parametrien arvojen. Voit asettaa Default Sex Chromosome Reporting (Oletuksena sukupuolikromosomin raportointi) -parametrin arvoksi Yes (Kyllä) tai No (Ei). Tämä asetus määrittää, mikä määrite näytteille määritetään, kun näytteen valmistelun aikana valitaan Use Default (Käytä oletusarvoa) -painike. Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi) -parametri määrittää näytteelle tehtävän seulontatutkimuksen tyyppin, ja sen arvoksi voidaan asettaa Basic (Perus) tai Genomewide (Koko genomi).

- 1 Valitse **Assay Configuration** (Analysoinnin asetukset).
- 2 Anna Target Library Concentration (Kohdekirjaston pitoisuus) (pg/μl) -ruutuun haluamasi arvo.
- 3 Anna Default Sex Chromosome Reporting (Oletuksena sukupuolikromosomin raportointi) -ruutuun haluamasi arvo.
- 4 Anna Screen Type (Seulontatutkimuksen tyyppi) -ruutuun haluamasi arvo.
- 5 Valitse **Apply** (Käytä).

Deck Teach Tool (Näytealustan opetustyökalu)

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

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

Luku 3 Seuraavan sukupolven sekvensointilaite

Johdanto	13
Sekvensointipooli	13
Tietojen tallennuksen integrointi	13
Analysointikapasiteetti	14
Verkkoliikenteen rajoitukset	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager	14

Johdanto

Seuraavan sukupolven sekvensointijärjestelmä luo sekvensointireadit kaikille kvantifioidun kirjastopoolin näytteille käyttämällä VeriSeq NIPT Solution v2 -ohjelmistoa ja Onsite Serveriä. Sekvensointitiedot analysoidaan Assay Softwaren Analysis Handler (Analysoinnin käsittelijä).

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

- ▶ Tietojen tallennuksen integrointi
- ▶ Analysointikapasiteetti
- ▶ Verkkoliikenteen rajoitukset.

Sekvensointipooli

Assay Software edellyttää seuraavan sukupolven sekvensointilaitetta, joka pystyy tuottamaan sekvensointitiedot valmistellusta kirjastosta seuraavien määritysten mukaisesti:

- ▶ tuottaa 2 x 36 paired end-readia
- ▶ yhteensopiva VeriSeq NIPT -näytteenvalmisteluserjan indeksisovittimien kanssa
- ▶ kahden kanavan kemia
- ▶ .BCL-tiedostojen automaattinen tuotanto.

Tietojen tallennuksen integrointi

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

Tietojen tallentamiseen liittyvistä syistä määritä seuraavan sukupolven sekvensointijärjestelmä Onsite Serveriin jommallakummalla seuraavista tavoista:

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

Määritä Onsite Server valvomaan määritettyä NAS-sijaintia, jolloin palvelin voi valvoa tulevia sekvensointiajoja. Näytteiden käsittelyn kapasiteettia voidaan kasvattaa lisäämällä useita seuraavan sukupolven sekvensointijärjestelmiä. Lisätietoja palvelimen määrittämisestä käyttämään NAS-sijaintia on kohdassa *Jaetun verkkoaseman hallinta sivulla 25*.

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

Analysointikapasiteetti

VeriSeq NIPT Analysis Pipeline käsittelee yhden sekvensointiajon yleensä noin viidessä tunnissa. Harkittaessa laboratorion näytteiden käsittelyn kapasiteetin laajentamista tulee ottaa huomioon, että yksi palvelin voi käsitellä enintään neljä ajoa päivässä, jolloin tästä seuraa: 48 näytettä x 4 = 192 näytettä päivässä. Lisätietoja kapasiteettiratkaisuista saat ottamalla yhteyttä Illuminan tukipalveluun.

Verkkoliikenteen rajoitukset

VeriSeq NIPT Solution v2 käyttää laboratorion lähiverkkoa (LAN) seuraavan sukupolven sekvensointijärjestelmän, Onsite Serverin ja NAS-järjestelmän (jos määritetty) välisessä tiedonsiirrossa. Jos aikeissasi on laajentaa näytteiden analysointikapasiteettia, ota huomioon seuraavat IT-infrastruktuurin tiedonsiirtoa koskevat rajoitukset:

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

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Jos käytät seuraavan sukupolven sekvensointijärjestelmää, jossa on VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM) -moduuli, valmistele sekvensointi seuraavasti:

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



VAROITUS

LRM-moduuliin määritetyn poolin viivakoodin on oltava sama kuin Workflow Manageriin määritetty viivakoodi. Assay Software hylkää virheelliset ajomääritykset ja saattaa vaatia uuden sekvensoinnin.

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

Kun olet määrittänyt ajon, voit käynnistää ajon laitteen ohjelmistolla.

Luku 4 VeriSeq NIPT Assay Software v2

Johdanto	15
Assay Software -komponentit	15
Verkkokäyttöliittymä	19
Analysointi ja raportointi	30
VeriSeq Onsite Server v2	32

Johdanto

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

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

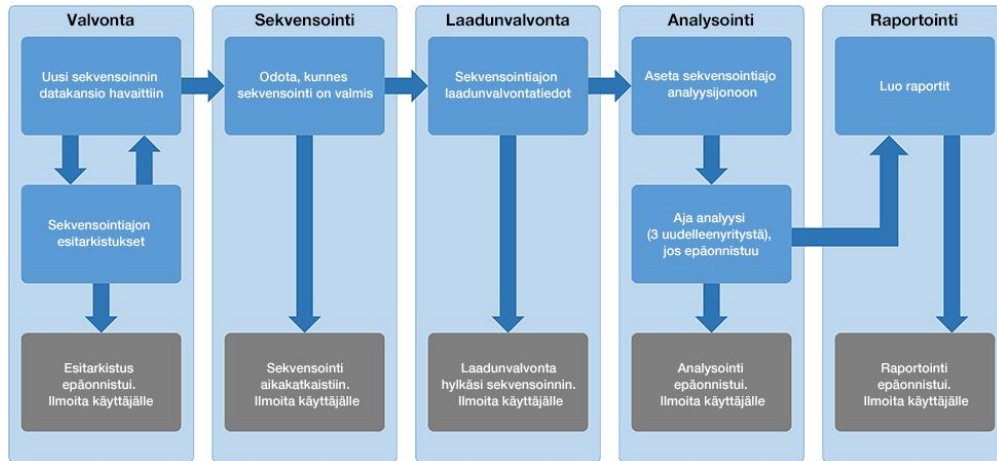
Assay Software kohdistaa readit ihmisen genomiin ja suorittaa niiden readien analysoinnin, jotka kohdistuvat yksilöitävään sijaintiin genomissa. Assay Software ei sisällytä analyysiin readien kaksoiskappaleita eikä sijainteja, joihin liittyy suuri variaatio euploidisten näytteiden kattavuudessa. Sekvensointitiedot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

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

Assay Software -komponentit

Assay Software suorittaa ja valvoo jatkuvasti uusia sekvensointitietoja sitä mukaa kuin niitä lisätään Onsite Serverin Input (Syöte) -kansioon. Kun uusi sekvensointiajo tunnistetaan, seuraava työnkulku käynnistyy.

Kuva 3 Tiedonkulkukaavio



- 1 Valvonta** – Tarkistaa ennalta uuden sekvensointiajon kelvollisuuden. Kelvollisuustarkistus sisältää ajoparametrien yhteensopivuustarkistuksen (vastaavtko arvot odotettuja arvoja), virtauskyvetin yhdistämisen tunnettuun pooliin putkeen sekä sen varmistamisen, ettei kyseisen poolin samojen näytteiden tuloksia ole raportoitu aiemmin (uudelleenajo). Jos jokin näistä tarkistuksista epäonnistuu, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
- 2 Sekvensointi** – Valvoo jatkuvasti sekvensointiajon valmistumista. Käytössä on ajastin, joka määrittää ajon aikakatkaistuksen. Jos aikakatkaistusaika ylittyy, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
- 3 Laadunvalvonta** – Tutkii sekvensointilaitteen luomia laadunvalvonnan InterOp-tiedostoja. Assay Software tarkistaa klusterien kokonaismäärän, klusteritiheyden ja readien laatuarvot. Jos laadunvalvonnan ehdot eivät täyty, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
- 4 Analysointi** – Hallitsee palvelimeen määritettyjen useiden laitteiden luomien sekvensointiajojen analysointijonoa. Palvelin käsittelee yhden analyysityön kerrallaan jonoontulojärjestyksessä. Kun analysointi on suoritettu onnistuneesti, jonossa seuraavana oleva analyysi aloitetaan. Jos analyysiajo epäonnistuu tai aikakatkaistaan, Assay Software käynnistää analyysin automaattisesti uudelleen enintään kolme kertaa. Käyttäjälle ilmoitetaan jokaisen epäonnistumisen jälkeen sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.
- 5 Raportointi** – Luo raportin, joka sisältää analysoinnin valmistumisen jälkeiset lopulliset tulokset. Jos tapahtuu virhe eikä raporteja luoda, käyttäjälle ilmoitetaan sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä sekä verkkokäyttöliittymän Alerts (Hälytykset) -lokin avulla.

Assay Softwaren tehtävät

Assay Software suorittaa sekä automatisoituja että käyttäjän toimia vaativia tehtäviä.

Automatisoidut tehtävät

Assay Software suorittaa seuraavat automatisoidut tehtävät:

- ▶ **Sample preparation log collation and storage** (Näytteiden valmistelun lokin koonti ja tallennus) – Tuottaa joukon tuotostiedostoja jokaisen vaiheen lopussa ja tallentaa tiedot Output (Tuotos) -kansiossa sijaitsevaan ProcessLogs (Prosessilokit) -kansioon. Yleistietoja on kohdassa *Raporttien tiedostorakenne sivulla 38* ja tarkempia tietoja kohdassa *Prosessiraportit sivulla 50*
- ▶ **Alert, email, and report notification generation** (Hälytys-, sähköposti- ja raportti-ilmoitusten luonti) – Valvoo erän, poolin ja näytteen kelpoisuuden tilaa näytteen valmisteluvaiheissa ja valvoo sekvensointitietojen ja analysoinnin tulosten laatua näytekohtaisesti. Näiden validointitarkastusten perusteella Assay Software määrittää, jatketaanko prosessia ja raportoidaanko tulokset. Assay Software lopettaa prosessin, jos erä tai pooli ei läpäise laadunvalvonnan mittareita. Järjestelmä lähettää käyttäjälle sähköpostiviestin, luo raportin ja kirjaa hälytyksen verkkokäyttöliittymään.
- ▶ **Sequence data analysis** (Sekvensointitietojen analysointi) – Analysoi poolin jokaisen multipleksoidun näytteen raakamuotoiset sekvensointitiedot integroidun NIPT Analysis Software -ohjelmiston avulla. Assay Software tuottaa jokaisen näytteen aneuploidiatulokset. Järjestelmä ei raportoi mitätöityjen tai käyttäjän peruuttamien näytteiden tuloksia. Laadunvalvonnan hylkäämien näytteiden hylkäyksen syy esitetään. Hylätyn näytteen tuloksia ei kuitenkaan näytetä. Lisätietoja on kohdassa *NIPT Report (NIPT-raportti) sivulla 41*.
- ▶ **Results file generation** (Tulostiedoston luonti) – Näytteen tulokset esitetään sarkainerotellussa tiedostomuodossa, joka tallennetaan Output (Tuotos) -kansioon. Lisätietoja on kohdassa *NIPT Report (NIPT-raportti) sivulla 41*.
- ▶ **Report generation** (Raporttien luonti) – Assay Software luo täydentävät tulostiedot, ilmoitukset ja prosessiraportit. Lisätietoja on kohdassa *Järjestelmäraportit sivulla 38*.
- ▶ **Sample, pool, and batch invalidation** (Näytteen, poolin ja erän mitätöinti) –
 - ▶ **Sample invalidation** (Näytteen mitätöinti) – Assay Software merkitsee yksittäiset näytteet mitätöidyiksi, kun käyttäjä
 - ▶ mitätöi näytteen
 - ▶ mitätöi koko levyn kirjaston valmistelun aikana, ennen kuin poolit luodaan.
 Kun näyte on merkitty mitätöidyksi, näytteen mitätöintiraportti luodaan automaattisesti. Katso *Sample Invalidation Report (Näytteen mitätöintiraportti) sivulla 49*.
 - ▶ **Pool and batch invalidation report generation** (Poolin ja erän mitätöintiraportin luonti) – Vain käyttäjä voi mitätöidä poolin ja erän. Järjestelmä ei käsittele mitätöityjä pooleja. Pooleja, jotka on jo luotu mitätöidystä erästä, ei mitätöidä automaattisesti, ja järjestelmä voi jatkaa niiden käsittelyä. Mitätöidystä erästä ei kuitenkaan voi luoda uusia pooleja. Kun pooli mitätöidään, järjestelmä luo poolille testauspyyntöraportin uutta testausta varten sillä edellytyksellä, että seuraavat ehdot täyttyvät:
 - ▶ Erä on kelpollinen.
 - ▶ Tätä erää varten ei ole enempää pooleja saatavilla.
 - ▶ Erän poolien enimmäismäärää ei ole ylitetty.
 Lisätietoja on kohdassa *Pool Retest Request Report (Poolin uudelleentestauspyyntöraportti) sivulla 50*.

- ▶ **Retest management** (Uudelleentestauksen hallinta) –
 - ▶ **Pool failures** (Epäonnistuneet poolit) – Epäonnistuneet poolit ovat yleensä laadunvalvonnan hylkäämiä pooleja. Assay Software ei jatka epäonnistuneiden poolien käsittelyä, jos ajo on lopetettu. Sekvensoi uudelleen käyttämällä toisen poolin alikvoottia.
 - ▶ **Sample failures** (Epäonnistuneet näytteet) – Ohjelma mahdollistaa epäonnistuneiden näytteiden testaamisen tarvittaessa uudelleen. Epäonnistuneet näytteet on yhdistettävä uuteen erään ja ajettava analysointivaiheiden läpi uudelleen.
 - ▶ **Reruns** (Uudelleenajot) – Järjestelmä ei analysoi uudelleen pooleja, jotka sisältävät aiemmin onnistuneesti käsiteltyjä näytteitä. Näytteelle voidaan suorittaa uusi ajo siten, että näyte ajetaan osana uutta erää.

Käyttäjätehtävät

Seuraavat tehtävät ovat mahdollisia VeriSeq NIPT Solution v2:n käyttäjille:

Workflow Manager -tehtävät:

- ▶ Yksittäisen näytteen, erän kaikkien näytteiden tai kaikkien pooliin liitettyjen näytteiden mitätöidyksi merkitseminen.
- ▶ Näytteen merkitseminen peruutetuksi. Assay Software merkitsee tuloksen sen jälkeen peruutetuksi lopulliseen tulosraporttiin.

Assay Software -tehtävät:

- ▶ Laboratorion verkkoinfrastruktuuriin asennettavien ja integroitavien ohjelmistojen määrittäminen.
- ▶ Asetusten, kuten verkkoasetusten, jaettujen kansiosijaintien ja käyttäjätilien hallinta-asetusten, muuttaminen.
- ▶ Järjestelmän ja erien tilatietojen, tulosraporttien ja erien käsittelyraporttien, toiminta- ja valvontalokien sekä analysoinnin tulosten tarkasteleminen.



HUOMAUTUS

Käytettävissä olevat tehtävät määräytyvät käyttäjien käyttöoikeuksien perusteella. Lisätietoja on kohdassa *Käyttäjäroolin määrittäminen* sivulla 23.

Sequencing Handler (Sekvensoinnin käsittelijä)

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

Kun validointi on tehty onnistuneesti, Assay Software jatkaa sekvensointiajojen valvontaa niiden valmistumiseen saakka. Valmistuneet sekvensointiajot asetetaan jonoon odottamaan Analytic Pipeline Handlerin (Analyysijakson käsittelijä) (katso *Analytic Pipeline Handler (Analysointijakson käsittelijä)* sivulla 19) käsittelyä.

Sekvensointiajon yhteensopivuus

Palvelin analysoi vain ne sekvensointiajot, jotka ovat yhteensopivia analyttisen cfDNA-työnkulun kanssa. Käytä vain yhteensopivia sekvensointimenetelmiä ja ohjelmistoversioita emäksen tunnistamiseen.

**HUOMAUTUS**

Valvo sekvensointitietojen suorituskykymittareita säännöllisesti varmistuaksesi, että tiedot vastaavat laatuvaatimuksia.

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

- ▶ Paired-end-ajo, jossa on 2 x 36 jakson readit.
- ▶ Kaksoisindeksointi, jossa on 2 x 8 jakson indeksireadit.

Analytic Pipeline Handler (Analysointijakson käsittelijä)

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

Onnistunut analyysiajo käynnistää NIPT-raportin luonnin. Lisätietoja on kohdassa *NIPT Report (NIPT-raportti)* sivulla 41.

Työnkulun aikakatkaisu- ja tallennusvaatimukset

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

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

Verkkokäyttöliittymä

Assay Softwaren paikallisen verkkokäyttöliittymän avulla Onsite Serveriä voidaan käyttää millä tahansa laitteella, joka on kyseisessä verkossa.

**HUOMAUTUS**

Assay Softwaren verkkokäyttöliittymä ei tue käyttöä mobiililaitteilla.

Verkkokäyttöliittymässä on seuraavat toiminnot:

- ▶ **View recent activities** (Näytä viimeisimmät tapahtumat) – Näyttää analysoinnin aikana suoritettavat vaiheet. Käyttäjälle ilmoitetaan useista tapahtumista sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä. Lisätietoja on kohdassa *Assay Softwaren ilmoitukset* sivulla 58.
- ▶ **View errors and alerts** (Näytä virheet ja hälytykset) – Näyttää ongelmat, jotka saattavat estää analysoinnin jatkumisen. Virheilmoitukset ja hälytykset lähetetään käyttäjälle sähköposti-ilmoitusjärjestelmän välityksellä. Lisätietoja on kohdassa *Assay Softwaren ilmoitukset* sivulla 58.
- ▶ **Configure the server network settings** (Määritä palvelimen verkkoasetukset) – Yleensä Illuminan henkilökunta määrittää verkon asetukset järjestelmän asennuksen yhteydessä. Muokkauksia saatetaan edellyttää, jos paikallinen verkko edellyttää muutoksia. Lisätietoja on *Verkko- ja palvelinasetusten muuttaminen* sivulla 26.


- ▶ **Manage server access** (Palvelimen käyttöoikeuksien hallinta) – Onsite Serveriä voivat käyttää vain käyttäjät, joilla on järjestelmänvalvojan tai operaattorin käyttöoikeudet. Käyttöoikeustasot määrittävät tapahtumien, hälytysten ja virhelokien tarkastelu-oikeudet sekä verkon ja tietoyhteysmäärittysten muokkausoikeudet. Lisätietoja on kohdassa [Käyttäjien hallinta sivulla 23](#).
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Määritä sekvensointitietojen kansio) – Oletusarvon mukaan sekvensointitiedot tallennetaan palvelimeen. Tallennuskapasiteettia voidaan kuitenkin laajentaa ottamalla käyttöön NAS-järjestelmä. Lisätietoja on kohdassa [Jaetun verkkoaseman hallinta sivulla 25](#).
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Määritä sähköposti-ilmoitusten tilaajaluettelo) – Hallitse luetteloa, jonka perusteella käyttäjille lähetetään virheilmoitukset ja analysointiprosessin hälytykset sisältäviä sähköposti-ilmoituksia. Lisätietoja on kohdassa [Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen sivulla 28](#).
- ▶ **Configure database backup encryption** (Määritä tietokannan varmuuskopion salaus) – Sallii palvelimen tietokantojen varmuuskopiointin salauksen ja salauksen salasanan määrittämisen. Tämä ominaisuus sallii lisäksi väliaikaisen, salaamattoman varmuuskopion luonnin. Lisätietoja on kohdassa [Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen sivulla 28](#).
- ▶ **Configure network passwords** (Määritä verkon salasanat) – Määritä verkon salasanat palvelimen, sekvensointilaitteiden ja VeriSeq NIPT Microlab STAR -laitteiden välistä viestintää varten. Lisätietoja on kohdassa [Verkon salasanojen määrittäminen sivulla 29](#).
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Käynnistä palvelin uudelleen tai sammuta se) – Käynnistää tarvittaessa palvelimen uudelleen tai sammuttaa sen. Uudelleenkäynnistystä tai sammuttamista saatetaan edellyttää, jotta määritetty asetus otetaan käyttöön tai jos palvelimessa on ilmennyt vika. Lisätietoja on kohdissa [Palvelimen käynnistäminen uudelleen sivulla 34](#) ja [Palvelimen sammuttaminen sivulla 35](#).

Käyttöoikeussopimus

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

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

Verkkokäyttöliittymän määrittäminen

Tuo näkyviin avattava asetusluettelo valitsemalla Settings (Asetukset) -kuvake . Asetukset näkyvät käyttäjäroolien ja niitä vastaavien käyttöoikeuksien mukaan ryhmiteltyinä. Lisätietoja on kohdassa [Käyttäjäroolien määrittäminen sivulla 23](#).



HUOMAUTUS

Teknikolla ei ole näiden toimintojen käyttöoikeuksia.

Asetus	Kuvaus
User Management (Käyttäjien hallinta)	Lisää, ota käyttöön tai poista käytöstä ja muokkaa käyttäjien tunnistetietoja. Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.
Email Configuration (Sähköpostiasetukset)	Muokkaa sähköposti-ilmoitusten tilaajaluetteloa.

Asetus	Kuvaus
Backup Encryption (Varmuuskopion salaus)	Ota käyttöön tietokantojen varmuuskopioiden salaus ja väliaikaisen, salaamattoman varmuuskopion luonti.
Network Passwords (Verkon salasanat)	Määritä verkon salasanat palvelimen ja ratkaisun komponenttien välistä viestintää varten.
Reboot Server (Palvelimen uudelleenkäynnistys)	Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.
Shut Down Server (Palvelimen sammuttaminen)	Vain huoltoinsinöörit ja järjestelmänvalvojat.

Kirjautuminen verkkokäyttöliittymään

Voit käyttää Assay Software -liittymää ja kirjautua sisään seuraavasti:

- 1 Avaa jokin seuraavista verkkoselaimista tietokoneessa, joka on yhdistetty samaan verkkoon kuin Onsite Server:
 - ▶ Chrome v69 tai uudempi
 - ▶ Firefox v62 tai uudempi
 - ▶ Internet Explorer v11 tai uudempi
- 2 Anna Illuminalta asennuksen yhteydessä saatu IP-osoite tai palvelimen nimi muodossa: \\<VeriSeq Onsite Server v2:n IP-osoite>\login.
Esimerkiksi \\10.10.10.10\login.
- 3 Jos näyttöön tulee selaimen suojausvaroitusta, lisää suojauspoikkeus ja siirry kirjautumisnäyttöön.
- 4 Kirjoita kirjautumisnäyttöön Illuminalta saatu käyttäjänimi ja salasana, joissa kirjainkoko on merkityksellinen, ja valitse **Log In** (Kirjaudu sisään).



HUOMAUTUS

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

Koontinäytön käyttäminen

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

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

Kuva 4 VeriSeq NIPT Assay Software -koontinäyttö

The screenshot shows a dashboard with a 'Recent activities' tab selected. Below the tab is a table with columns: WHEN, USER, SUBSYSTEM, DETAILS, and LEVEL. The table contains 13 rows of activity logs.

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

Viimeisimpien tapahtumien tarkasteleminen

Recent Activities (Viimeisimmät tapahtumat) -välilehti sisältää lyhyen kuvauksen viimeisimmistä Assay Softwaren ja Onsite Serverin tapahtumista.

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

Viimeisimpien virheiden tarkasteleminen

Recent Errors (Viimeisimmät virheet) -välilehti sisältää lyhyen kuvauksen viimeisimmistä Assay Softwaren ja Onsite Serverin virheistä.

Nimi	Kuvaus
When (Milloin)	Tapahtuman päivämäärä ja aika
User (Käyttäjä)	Ilmaisee tapahtuman suorittaneen käyttäjän, jos mahdollista
Subsystem (Alijärjestelmä)	Yksikkö tai prosessi, joka suoritti tapahtuman, kuten käyttäjä, analysointiprosessi tai määrittys
Details (Tiedot)	Tapahtuman kuvaus

Nimi	Kuvaus
Level (Taso)	Tapahtumalle määritetty taso, joka on jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Kiireellinen) – Vakava laitteistovirhe, joka haittaa järjestelmän toimintaa. Ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen. • Alert (Hälytys) – Virhe normaalin käytön aikana. Esimerkiksi levyaseman voittuminen tai raporttien tai sähköposti-ilmoitusten luonnin estävä tallennustilaan tai asetuksiin liittyvä ongelma. • Error (Virhe) – Järjestelmä- tai palvelinvirhe normaalin käytön aikana. Esimerkiksi määritystiedoston ongelma tai laitteistovika.

Järjestelmän tilan ja ilmoitusten tarkasteleminen

Voit tarkastella koontinäytössä yhteenvetoa palvelimen tilasta valitsemalla **Server Status** (Palvelimen tila) -välillehden.

Yhteenveto sisältää seuraavat tiedot:

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

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

Käyttäjien hallinta



HUOMAUTUS

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

Käyttäjäroolien määrittäminen

Käyttäjärooleilla määritetään käyttäjien oikeudet käyttää ja suorittaa tiettyjä tehtäviä.

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

Käyttäjien lisääminen

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

Voit lisätä käyttäjän seuraavasti:

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



HUOMAUTUS

Kaikki kentät ovat pakollisia.

- 2 Kirjoita käyttäjänimi.



HUOMAUTUS

Hyväksytyjä merkkejä käyttäjänimessä ovat vain aakkosnumeeriset merkit (esim. a–z ja 0–9), " _ " (alaviiva) ja "-" (yhdyserkki). Kirjainkoodilla ei ole merkitystä. Käyttäjänimien on sisällettävä 4–20 merkkiä, joista vähintään yhden on oltava numero. Käyttäjänimen ensimmäinen merkki ei saa olla numero.

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

- 3 Kirjoita käyttäjän koko nimi. Koko nimi näkyy vain käyttäjäprofiilissa.
- 4 Kirjoita ja vahvista salasana.



HUOMAUTUS

Salasanojen on sisällettävä 8–20 merkkiä, joista vähintään yhden on oltava iso kirjain, yhden pieni kirjain ja yhden numero.

- 5 Kirjoita käyttäjän sähköpostiosoite.
Jokaisella käyttäjällä on oltava yksilöllinen sähköpostiosoite.
- 6 Valitse avattavasta luettelosta haluamasi käyttäjärooli.
- 7 Jos haluat aktivoida käyttäjän heti, valitse **Active** (Aktiivinen) -ruutu, tai jos haluat aktivoida käyttäjän myöhemmin (esimerkiksi koulutuksen jälkeen), jätä valintaruutu valitsematta.
- 8 Tallenna ja vahvista muutokset valitsemalla **Save** (Tallenna) kaksi kertaa.
Uusi käyttäjä näkyy nyt User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.

Käyttäjien muokkaaminen

Voit muokata käyttäjätietoja seuraavasti:

- 1 Valitse haluamasi käyttäjän käyttäjänimi User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.
- 2 Tee tarvittavat muutokset käyttäjätietoihin ja valitse **Save** (Tallenna), kun olet valmis.
- 3 Valitse uudelleen **Save** (Tallenna), kun näyttöön tulee muutosten vahvistamisen valintaikkuna.
Tehdyt muutokset näkyvät nyt User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.

Käyttäjien poistaminen käytöstä

Voit poistaa käyttäjän käytöstä seuraavasti:

- 1 Valitse haluamasi käyttäjän nimi User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.
- 2 Poista **Activate** (Ota käyttöön) -valintaruudun valinta ja valitse **Save** (Tallenna).

- 3 Valitse vahvistussanomassa **Save** (Tallenna).
Käyttäjän tila vaihtuu Disabled (Poistettu käytöstä) -tilaksi User Management (Käyttäjien hallinta) -näytössä.

Jaetun verkkoaseman hallinta



HUOMAUTUS

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

Jaetun verkkoaseman lisääminen

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

- 1 Valitse koontinäytössä **Folders** (Kansiot).
- 2 Valitse **Add folder** (Lisää kansio).
- 3 Kirjoita seuraavat IT-järjestelmänvalvojalta saadut tiedot:
 - ▶ **Location** (Sijainti) – NAS-sijainnin koko polku mukaan lukien kansio, johon tiedot tallennetaan.
 - ▶ **Username** (Käyttäjänimi) – NAS-sijainnin käyttämistä varten tarkoitettu Onsite Server -käyttäjänimi.
 - ▶ **Password** (Salasana) – NAS-sijainnin käyttämistä varten tarkoitettu Onsite Server -salasana.
- 4 Valitse **Save** (Tallenna).
- 5 Testaa NAS-yhteys valitsemalla **Test** (Testaa).
Jos yhteys epäonnistuu, tarkista palvelimen nimi, sijainnin nimi, käyttäjänimi ja salasana IT-järjestelmänvalvojalta.
- 6 Ota muutokset käyttöön käynnistämällä palvelin uudelleen.



HUOMAUTUS

Jaetun verkkoaseman määrittäminen voi tukea vain yhtä sekvensoinnin datakansiota.

Jaetun verkkoaseman muokkaaminen

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

Jaetun verkkoaseman poistaminen

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

Verkko- ja varmenneasetusten määrittäminen

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



HUOMAUTUS

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

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

Varmenneasetusten muuttaminen

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

- 1 Lisää tai muuta SSL-varmenneasetuksia Certificate Configuration (Varmenneasetukset) -välilehdessä.
 - ▶ **Laboratory Email** (Laboratorion sähköposti) – Testauslaboratorion sähköpostiosoite (sähköpostin muodon on oltava kelvollinen).
 - ▶ **Organization Unit** (Organisaatioyksikkö) – Osasto.
 - ▶ **Organization** (Organisaatio) – Testauslaboratorion nimi.
 - ▶ **Location** (Sijainti) – Testauslaboratorion katuosoite.
 - ▶ **State** (Osavaltio) – Osavaltio, jossa testauslaboratorio sijaitsee (täytetään automaattisesti sähköpostiosoitteen perusteella).
 - ▶ **State** (Maa) – Maa, jossa testauslaboratorio sijaitsee (täytetään automaattisesti sähköpostiosoitteen perusteella).
 - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Varmenteen tunnus) – Varmenteen tunnistenumero.
Certificate Thumbprint (SHA1) varmistaa, etteivät käyttäjät saa varmennevaroituksia VeriSeq NIPT Assay Software v2 -ohjelmistoa käyttäessään. SHA1 tulee näkyviin sen jälkeen, kun varmenne on luotu tai luotu uudelleen. Lisätietoja on kohdassa *Varmenteen luominen uudelleen sivulla 27*.
- 2 Ota tehdyt muutokset käyttöön valitsemalla **Save** (Tallenna).

Verkko- ja palvelinasetusten muuttaminen



HUOMAUTUS

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

- 1 Käytä Network Configuration (Verkkoasetukset) -välilehteä verkon ja Onsite Server -palvelimen asetusten muuttamiseen.
 - ▶ **Static IP Address** (Staattinen IP-osoite) – Onsite Serverille määritetty IP-osoite.
 - ▶ **Subnet Mask** (Aliverkon peite) – Paikallisen verkon aliverkon peite.
 - ▶ **Default Gateway Address** (Oletusarvoinen yhdyskäytävän osoite) – Oletusarvoinen reitittimen IP-osoite.
 - ▶ **Hostname** (Isännän nimi) – Nimi, jolla viitataan Onsite Serveriin verkossa (oletusarvon mukaan localhost).
 - ▶ **DNS Suffix** (DNS-liite) – Määritetty DNS-liite.
 - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Nimipalvelimet 1 ja 2) – DNS-palvelimen IP-osoitteet tai nimet.
 - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-aikapalvelin 1 ja 2) – NTP-ajan synkronointipalvelimet.
 - ▶ **MAC Address** (MAC-osoitteet) – Palvelinverkon MAC-osoite (vain luku).
 - ▶ **Timezone** (Aikavyöhyke) – Palvelimen paikallinen aikavyöhyke.

- 2 Varmista, että asetukset ovat oikein, ja käynnistä palvelin uudelleen ja ota tehdyt muutokset käyttöön valitsemalla **Save** (Tallenna).



VAROITUS

Virheelliset asetukset voivat häiritä palvelinyhteyttä.

Varmenteen lataaminen ja asentaminen

Voit ladata ja asentaa SSL-varmenteen seuraavasti:

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



HUOMAUTUS

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

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

Varmenteen luominen uudelleen



HUOMAUTUS

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

Voit luoda varmenteen uudelleen verkko- tai varmenneasetusten muututtua seuraavasti:

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

Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen

VeriSeq NIPT Assay Software v2 viestii käyttäjien kanssa lähettämällä sähköposti-ilmoituksia, jotka ilmoittavat analysoinnin edistymisestä, virheistä ja käyttäjän toimia edellyttävistä toiminnoista. Kohdassa *Assay Softwaren ilmoitukset* sivulla 58 on tietoja järjestelmän lähettämistä sähköposti-ilmoituksista.




HUOMAUTUS

Varmista, että sähköpostin roskapostiasetukset sallivat sähköposti-ilmoitukset palvelimelta. Sähköposti-ilmoitukset lähetetään tililtä **VeriSeq@<asiakkaan sähköpostitoimialue>**, jossa <asiakkaan sähköpostitoimialue> edustaa paikallisen IT-henkilöstön palvelimen asennuksen yhteydessä tekemää määrittystä.

Sähköposti-ilmoitusten tilaajaluettelon luominen

Sähköposti-ilmoitukset lähetetään tilaajaluetteloon lisätyille käyttäjille.

Voit määrittää tilaajaluettelon seuraavasti:

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

Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen


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



HUOMAUTUS

Vain järjestelmänvalvojilla on oikeus määrittää tietokantojen varmuuskopioinnin salaus.

Voit määrittää varmuuskopioinnin salauksen seuraavasti.

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

Salaamattoman varmuuskopion luominen


Järjestelmänvalvojat voivat luoda VeriSeq NIPT Assay Software v2:n avulla salaamattoman varmuuskopiotiedoston, jota Illuminan tekninen tuki voi käyttää. Salaamaton varmuuskopiotiedosto säilyy vain 24 tunnin ajan, ennen kuin se poistetaan automaattisesti.



HUOMAUTUS

Vain järjestelmänvalvojilla on oikeus luoda salaamaton varmuuskopio.

Voit luoda salaamattoman varmuuskopion seuraavasti.

- 1 Valitse koontinäytön Settings (Asetukset) -kuvake .
- 2 Valitse **Backup Encryption** (Varmuuskopion salaus).
- 3 Valitse **Generate Unencrypted Backup** (Luo salaamaton varmuuskopio) -painike.
- 4 Valitse vahvistusikkunassa **Yes** (Kyllä).
Näyttöön tulee kehoitus vahvistaa salaamattoman varmuuskopion luontipyyntö.
- 5 Valitse **OK**.
Voit tarkistaa, että salaamaton varmuuskopio luotiin, palaamalla VeriSeq NIPT Assay Software v2:n koontinäyttöön ja tarkastelemalla Recent Activities (Viimeisimmät tapahtumat) -taulukkoa. Viimeisimpänä tapahtumana pitäisi näkyä salaamattoman varmuuskopion onnistunut luonti.

Verkon salasanojen määrittäminen


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



HUOMAUTUS

Vain kenttähuoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus muuttaa verkon salasanoja.

Voit määrittää verkon salasanat seuraavasti.

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



VAROITUS

Sekvensoijien salasanan päivittäminen sekvensointiajan aikana voi aiheuttaa tietojen menettämisen.

- 5 Valitse **Save Sequencer Password** (Tallenna sekvensoijien salasana).
Palvelin tallentaa sekvensoijien salasanan. Muista päivittää kaikki palvelimeen yhdistetyt sekvensointijärjestelmät käyttämään tätä salasanaa.
- 6 Kirjoita VeriSeq NIPT Microlab STAR -salasana Automation Password (Automaation salasana) -kenttään.
- 7 Kirjoita ML STAR -salasana uudelleen Confirm Password (Vahvista salasana) -kenttään.
- 8 Valitse **Save Automation Password** (Tallenna automaation salasana).
Palvelin tallentaa ML STAR -salasanat. Muista päivittää kaikki palvelimeen jo yhdistetyt ML STAR -laitteet käyttämään tätä salasanaa.



VAROITUS

Automaation salasanan päivittäminen näyttöiden valmistelun aikana voi aiheuttaa tietojen menettämisen.

Kirjautuminen ulos

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

Analysointi ja raportointi

Kun sekvensointitiedot on kerätty, ne demultipleksoidaan, muunnetaan FASTQ-muotoon, kohdistetaan viitegenomiin ja analysoidaan aneuploidoidien tunnistamiseksi. Laadunvalvonnan mittareita on useita, ja ne kaikki arvioidaan alla kuvatun mukaisesti, jotta kustakin näytteestä voidaan saada lopullinen vastaus.

Demultipleksointi ja FASTQ-tiedoston luonti

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

Seuraavassa taulukossa on yksityiskohtaisia tietoja näytetiedoston tiedoista.



VAROITUS

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

Sarakkeen nimi	Kuvaus
SampleID	Näytteen tunnus.
SampleName	Näytteen nimi. Oletusarvo: sama kuin SampleID.
Sample_Plate	Määritetyn näytteen levyn tunnus. Oletusarvo: tyhjä.
Sample_Well	Määritetyn näytteen näytesyvennyksen tunnus.
I7_Index_ID	Ensimmäisen indeksin sovittimen tunnus.
index	Ensimmäisen sovittimen nukleotidijärjestys.
I5_Index_ID	Toisen sovittimen tunnus.
index2	Toisen sovittimen nukleotidijärjestys.
Sample_Project	Määritetyn näytteen projektitunnus. Oletusarvo: tyhjä.
SexChromosomes	Sukupuolikromosomeja koskeva analyysi. Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Kyllä) – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta ja sukupuolesta. • No (Ei) – Ei pyydetä tietoa sukupuolikromosomien aneuploidiasta eikä sukupuolesta. • SCA – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta, mutta ei sukupuolesta.
SampleType	Näytteen tyyppi. Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Yksisikiöinen) – Yksisikiöinen raskaus. • Twin (Kaksisikiöinen) – Kaksosraskaus. • Control (Kontrolli) – Kontrollinäyte, kun sukupuoli ja aneuploidialuokitus tiedetään. • NTC – Kontrollinäyte ilman mallia (ei DNA:ta).

Sekvensoinnin laadunvalvonta

Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittareilla tunnistetaan virtauskyvetit, joiden analysointi ei hyvin todennäköisesti onnistu. Klusteritiheys, suodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus (PF) ja prephasing- ja phasing-mittarit kuvaavat yleistä sekvensointitietojen laatua, ja ne ovat yhteisiä monille seuraavan sukupolven sekvensointilaitteille. Ennakoitujen kohdistettujen readien mittarit arvioivat virtauskyvetin tason sekvensointisyvyydessä. Jos heikkolaatuiset tiedot eivät läpäise ennakoitujen kohdistettujen readien mittareita, ajon käsittely lopetetaan. Lisätietoja on kohdassa *Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot* sivulla 36.

Sikiöfraktioarviot

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

Tilastotiedot, joita käytetään lopullisten tulosten määrittämiseen

Kaikkien kromosomien paired-end-sekvensointitiedot kohdistetaan viitegenomiin (HG19). Yksilölliset ja duplikoitumattomat kohdistetut readit kootaan 100 kt:n säilöihin. Vastaavien säilöjen määriä säädetään GC-painotuksen ja aiemmin määritetyn aluekohtaisen genomisen kattavuuden perusteella. Tällä tavoin normalisoituja säilömääriä käytettäessä tilastolliset tulokset kullekin autosomille saadaan vertaamalla muihin autosomeihin niitä kattavuusalueita, jotka ovat mahdollisia aneuploidien kohdealueita. Jokaiselle näytteelle lasketaan todennäköisyysuhde eli LLR (Log-Likelihood Ratio) -arvo ottamalla huomioon nämä kattavuuteen perustuvat arvot ja arvioitu sikiöfraktio. LLR edustaa todennäköisyyttä, jolla näyte on uskottava, kun siihen kohdistuvat havaittu kattavuus ja sikiöfraktio, verrattuna siihen todennäköisyyteen, että se ei ole uskottava, kun siihen kohdistuu sama havaittu kattavuus. Tämän suhteen laskennassa otetaan huomioon myös sikiöfraktion arvioitu epävarmuus. Myöhemmissä laskennoissa käytetään tämän suhteen luonnollista logaritmia. Assay Software arvioi jokaisen kohdekromosomin ja jokaisen näytteen LLR-arvon tuottaakseen määrityksen aneuploidiasta.

Kromosomeille X ja Y käytettävät tiedot eroavat autosomeille käytettävistä tiedoista. Kun sikiö tunnistetaan naispuoliseksi, SCA-määritykset edellyttävät luokitushyväksyntää LLR-luokituksen ja normalisoidun kromosomiarvon osalta.² Poikkeavuuksille [45,X] (Turnerin oireyhtymä) ja [47,XXX] lasketaan tietyt LLR-arvot. Kun sikiö tunnistetaan miespuoliseksi, poikkeavuuteen [47,XXY] (Klinefelterin oireyhtymä) tai [47,XYY] viittaavat SCA-määritykset voidaan perustaa kromosomien X ja Y normalisoitujen kromosomiarvojen (NCV_X ja NCV_Y) väliseen suhteeseen. Sellaisista miespuolisten sikiöiden näytteistä, joissa NCV_X on naispuolisten euploidisiksi havaittujen näytteiden alueella, voidaan saada määritykseksi [47,XXY]. Sellaisista miespuolisten sikiöiden näytteistä, joissa NCV_X on miespuolisten euploidisiksi havaittujen näytteiden alueella mutta joissa kromosomi Y on ylijäädyttynä, voidaan saada määritykseksi [47,XXY].

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

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

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

Analysoinnin laadunvalvonta

Analyttiset laadunvalvonnan mittarit ovat arvoja, jotka lasketaan analysoinnin aikana ja joita käytetään odotetusta liiksi poikkeavien näytteiden tunnistamiseen. Jos näytteiden arvot eivät vastaa näitä mittariarvoja, arvot katsotaan epäluotettaviksi ja ne merkitään hylätyiksi. Kun näytteet tuottavat odotetun arvoalueen ulkopuolella olevia tuloksia, NIPT-raportissa näkyy laadunvalvonnan määrittämä syy varoituksena tai epäonnistumisen aiheuttajana. Kohdassa *Laadunvalvonnan syysanommat sivulla 46* on lisätietoja näistä syistä.

NTC-näytteiden laadunvalvonta

VeriSeq NIPT Solution mahdollistaa NTC-näytteiden lisäämisen osaksi ajoa. ML STAR voi luoda enintään kaksi NTC:tä ajoa kohden 24 näytteen ja 48 näytteen erissä ja enintään neljä NTC:tä 96 näytteen erissä. Lisättyjen NTC-näytteiden määrästä riippumatta ohjelmisto tarkistaa keskimäärin vähintään 4 000 000 yksittäistä fragmenttia näytettä kohden kussakin poolissa. Tämän vuoksi poolia kohden ei tule lisätä enempää kuin kaksi NTC-näytettä. Lisätietoja on kohdassa *Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot sivulla 36*.

NTC-näytteiden laadunvalvonnan tiloja ovat:

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

VeriSeq Onsite Server v2

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

Paikallinen asema

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

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



HUOMAUTUS

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

Paikallinen tietokanta

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

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



HUOMAUTUS

VeriSeq NIPT Assay Software v2 mahdollistaa tietokannan varmuuskopion salauksen. Lisätietoja on kohdassa *Varmuuskopioiden salauksen määrittäminen sivulla 28*.

- ▶ **Database restore** (Tietokannan palauttaminen) – Tietokanta voidaan palauttaa mistä tahansa varmuuskopiotilannevedoksesta. Vain Illuminan kenttähuoltoinsinöörit voivat tehdä palautuksia. Salatun varmuuskopion palauttaminen edellyttää salauksen salasanan antamista. Salasanana on oltava se salasana, joka oli voimassa varmuuskopiointihetkellä.
- ▶ **Data backup** (Tietojen varmuuskopiointi) – Vaikka Onsite Serveriä voidaan käyttää pääasiallisena sekvensointiajajon tallennussijaintina, siihen voidaan tallentaa vain noin 300 ajoa. Illumina suosittelee määrittämään jatkuvan automatisoidun varmuuskopiointin, joka tallentaa varmuuskopiot tallennuslaitteeseen tai NAS-järjestelmään.
- ▶ **Maintenance** (Ylläpito) – Assay Softwaren ja Onsite Serverin päivitykset toimittaa Illuminan tekninen tuki.

Tietojen arkistointi

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

Älä käytä Onsite Serveriä tietojen säilyttämiseen. Siirrä tiedot Onsite Serveriin ja arkistoi ne aikataulun mukaisesti säännöllisesti.

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

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

Palvelinasemien yhdistäminen

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

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



HUOMAUTUS

Vain aktiivisilla huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus yhdistää palvelinasemia.

Voit yhdistää kansiot seuraavasti:

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



HUOMAUTUS

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

Palvelimen käynnistäminen uudelleen



HUOMAUTUS

Vain aktiivisilla huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus käynnistää palvelin uudelleen.

Voit käynnistää palvelimen uudelleen seuraavasti:

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



HUOMAUTUS

Järjestelmän käynnistyminen uudelleen voi kestää useita minuutteja.

Palvelimen sammuttaminen



HUOMAUTUS

Vain huoltoinsinööreillä ja järjestelmänvalvojilla on oikeus sammuttaa palvelin.

Voit sammuttaa Onsite Serverin seuraavasti:

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

Palautuminen odottamattomasta virrankatkaisusta

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

- ▶ Käynnistää Assay Softaren automaattisesti uudelleen, kun laitteeseen kytketään uudelleen virta.
- ▶ Havaitsee, että analysointiajo epäonnistui, ja lähettää ajon uudelleen jonoon odottamaan käsittelyä.
- ▶ Luo tuotoksen, kun analysointi päättyy onnistuneesti.



HUOMAUTUS

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

Ympäristökysymykset

Onsite Serveriä käytettäessä huomioitavat ympäristön lämpötilat esitetään seuraavassa taulukossa.

Taulukko 1 Ympäristön lämpötilat ja VeriSeq Onsite Server v2

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

Elektronisten laitteiden hävittämistä koskevia tietoja (WEEE-direktiivi soveltuvin osin) on Illuminan verkkosivustossa osoitteessa <https://support.illumina.com/wEEE-recycling.html>.

Liite A Laadunvalvonnan mittarit

Kvantifioinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot	36
Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot	36

Kvantifioinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot

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

Sekvensoinnin laadunvalvonnan mittarit ja raja-arvot

Mittari	Kuvaus	Alaraja	Yläraja	Selitys
cluster_density	Sekvensoinnin klusteritiheys.	152 000/mm ²	338 000/mm ²	Virtauskyvetti, jonka klusteritiheys on pieni, ei tuota tarpeeksi readeja. Liian suuren klusteritiheyden virtauskyvetit tuottavat yleensä huonolaatuisia sekvensointitietoja.
pct_pf	Puhtausuodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus.	≥ 50 %	Ei sovelleta.	Virtauskyveteissä, joiden %PF-arvo on erittäin alhainen, saattaa olla epänormaali emäsedustus, ja ne ennakoivat usein ongelmia PF-readeissa.
prephasing	Prephasing-fraktio.	Ei sovelleta.	≤ 0,003	Empiirisesti optimoidut suositukset VeriSeq NIPT Solution v2:ta varten.
phasing	Phasing-fraktio.	Ei sovelleta.	≤ 0,004	Empiirisesti optimoidut suositukset VeriSeq NIPT Solution v2:ta varten.

Mittari	Kuvaus	Alaraja	Yläraja	Selitys
predicted_ aligned_reads	Yksilöllisesti määritettyjen fragmenttien arvioitu määrä yhdessä näytteessä keskimäärin.	≥ 4 000 000	Ei sovelleta.	Määritetään pienimpänä havaittuna NES-määränä normaalipopulaatiosta.

Liite B Järjestelmäraportit

Johdanto	38
Järjestelmäraporttien yhteenveto	39
Raportteja luovat tapahtumat	40
Tulos- ja ilmoitusraportit	41
Prosessiraportit	50

Johdanto

Assay Software luo kahden eri luokan raportteja:

- ▶ Tulos- ja ilmoitusraportit.
- ▶ Prosessiraportit.

Myös raporttityyppiä on kahdenlaisia:

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

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

Tuotostiedostot

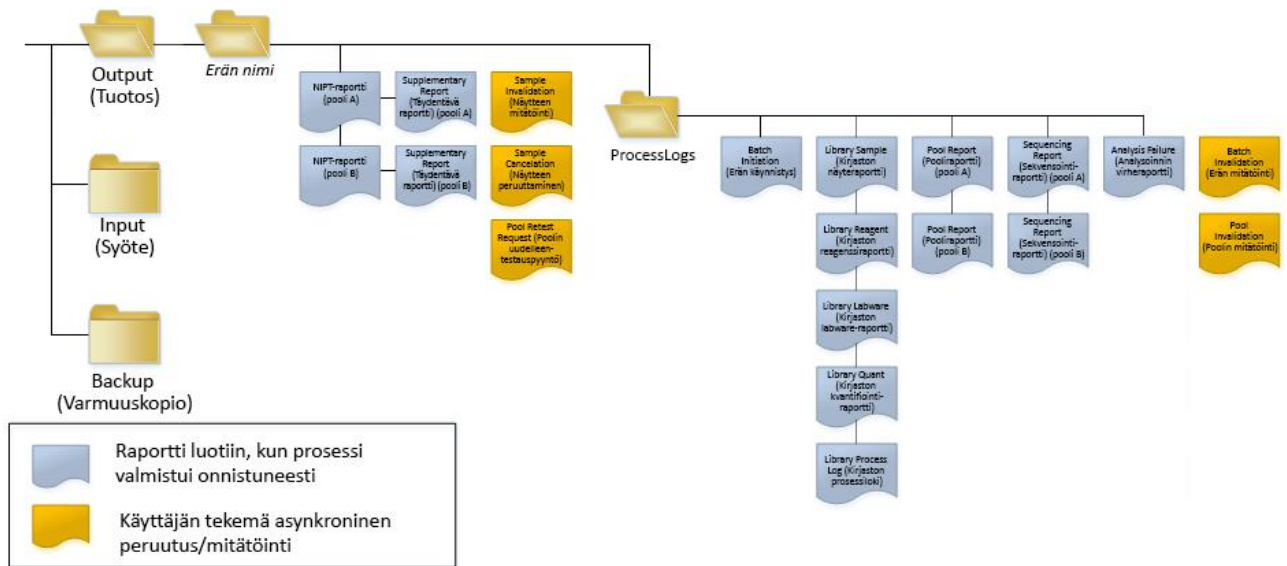
Assay Software -raportit luodaan Onsite Serverin sisäiseen kiintolevyasemaan, joka on yhdistetty käyttäjän asemaan vain luku -muotoisena Output (Tuotos) -nimisenä kansiona. Kunkin luotavan raportin yhteyteen luodaan vastaava vakio muotoinen MD5-tarkistussummatiedosto, jonka avulla tarkistetaan, ettei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

Kaikki raportit ovat sarkaineroteltuja tekstitiedostoja. Raportit voidaan avata millä tahansa tekstieditorilla tai taulukkomuotoisia tietoja tukevalla ohjelmalla, kuten Microsoft Excelillä.

Raporttien tiedostorakenne

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

Kuva 5 Assay Software -raporttien kansiorakenne



Assay Software tallentaa raportit *Erän nimi* -kansioon seuraavassa järjestyksessä:

- ▶ **Pääkansio (Erän nimi -kansio)** – Sisältää raportit, jotka sisältävät tuloksia tai jotka liittyvät LIMS-järjestelmän luomiin sähköposti-ilmoituksiin. Lisätietoja on kohdassa *Tulos- ja ilmoitusraportit* sivulla 41.
- ▶ **ProcessLogs (Prosessilokit)** -kansio – Sisältää prosessiin liittyvät raportit. Lisätietoja on kohdassa *Prosessiraportit* sivulla 50

Kaikkien raporttien luettelo on kohdassa *Järjestelmäraporttien yhteenveto* sivulla 39.

Järjestelmäraporttien yhteenveto

Raportin nimi	Raportin tyyppi	Raportin yksikkö	Raportin tiedostonimen muoto
<i>NIPT Report (NIPT-raportti)</i>	Toimia edellyttävä	Pooli/virtauskyveti	<erän_nimi>_<poolin_tyyppi>_<poolin_viivakoodi>_<virtauskyveti>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Supplementary Report (Täydentävä raportti)</i>	Tieto	Pooli/virtauskyveti	<erän_nimi>_<poolin_tyyppi>_<poolin_viivakoodi>_<virtauskyveti>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Invalidation Report (Näytteen mitätöintiraportti)</i>	Toimia edellyttävä	Näyte	<erän_nimi>_<näytteen_viivakoodi>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Cancellation Report (Näytteen peruuttamisraportti)</i>	Toimia edellyttävä	Näyte	<erän_nimi>_<näytteen_viivakoodi>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Retest Request Report (Poolin uudelleentestauspyyntöraportti)</i>	Toimia edellyttävä	Pooli	<erän_nimi>_<poolin_tyyppi>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Batch Initiation Report (Erän käynnistysraportti)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Raportin nimi	Raportin tyyppi	Raportin yksikkö	Raportin tiedostonimen muoto
<i>Batch Invalidation Report (Erän mitätöintiraportti)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Sample Report (Kirjaston näyteraportti)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Reagent Report (Kirjaston reagenssiraportti)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Labware Report (Kirjaston labware-raportti)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Quant Report (Kirjaston kvantifiointiraportti)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Process Log (Kirjaston prosessiloki)</i>	Tieto	Erä	ProcessLogs/<erän_nimi>_library_process_log.tab
<i>Pool Report (Pooliraportti)</i>	Tieto	Pooli	ProcessLogs/<erän_nimi>_poolin_viivakoodi>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Invalidation Report (Poolin mitätöintiraportti)</i>	Tieto	Pooli	ProcessLogs/<erän_nimi>_poolin_viivakoodi>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report (Sekvensointiraportti)</i>	Tieto	Pooli/virtauskyvetti	ProcessLogs/<erän_nimi>_poolin_tyyppi>_poolin_viivakoodi>_<virtauskyvetti>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report (Analysoinnin virheraportti)</i>	Tieto	Pooli/virtauskyvetti	ProcessLogs/<erän_nimi>_poolin_viivakoodi>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Raportteja luovat tapahtumat

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

Raportti	Kuvaus	Tapahtuma, joka luo raportin
Library Sample (Kirjaston näyteraportti)	Näyttää erän kaikkien näytteiden luettelon.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelumenetelmä päättyy. Erä hylätään laadunvalvonnassa.
Library Reagent (Kirjaston reagenssiraportti)	Sisältää kirjaston käsittelyn reagenssitiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelumenetelmä päättyy. Erä hylätään laadunvalvonnassa.
Library Labware (Kirjaston labware-raportti)	Sisältää kirjaston käsittelyn labware-tiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelumenetelmä päättyy. Erä hylätään laadunvalvonnassa.
Library Quant (Kirjaston kvantifiointiraportti)	Sisältää kirjaston kvantifioinnin testitulokset.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelumenetelmä päättyy. Erä hylätään laadunvalvonnassa.
Library Process Log (Kirjaston prosessiloki)	Sisältää kirjaston käsittelyn aikana suoritettavat vaiheet.	<ul style="list-style-type: none"> Erä mitätöidään. Kirjaston valmistelumenetelmä päättyy. Erä hylätään laadunvalvonnassa. Eräprosessi päättyy.
Pool (Pooliraportti)	Sisältää näytteiden poolauksen määrät.	<ul style="list-style-type: none"> Poolausmenetelmä päättyy.
Pool Invalidation (Poolin mitätöinti)	Sisältää tiedot mitätöidystä käyttäjän käynnistämästä poolista.	<ul style="list-style-type: none"> Käyttäjä mitätöi poolin.
Sequencing (Sekvensointi)	Sisältää sekvensoinnin laadunvalvontatulokset.	<ul style="list-style-type: none"> Sekvensoinnin laadunvalvonta läpäistään. Sekvensointi hylätään. Sekvensointi aikakatkaistaan.
Analysis Failure (Analysoinnin virheraportti)	Sisältää epäonnistuneen poolin analysointitiedot.	<ul style="list-style-type: none"> Sekvensointiajan analysointi epäonnistuu.

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

Tulos- ja ilmoitusraportit

NIPT Report (NIPT-raportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_type	Näytetyypin tiedot, jotka saadaan näytteenottopaikasta tai laboratoriossa työskentelevältä käyttäjältä. Määrittää aneuploidialuokituksen esitysmuodon.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Yksisikiöinen) – Yksisikiöinen raskaus. • Twin (Kaksisikiöinen) – Kaksosraskaus. • Control (Kontrolli) – Kontrollinäyte, kun sukupuoli ja aneuploidialuokitus tiedetään. • NTC – Kontrollinäyte ilman mallia (ei DNA:ta). • Not specified (Ei määritetty) – Tälle näytteelle ei ole määritetty näytteen tyyppiä.
sex_chrom	Sukupuolikromosomianalyysi pyydetty. Määrittää aneuploidialuokituksen ja sukupuolikromosomitietojen esitysmuodon.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Kyllä) – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta ja sukupuolesta. • No (Ei) – Ei pyydetä tietoa sukupuolikromosomien aneuploidiasta eikä sukupuolesta. • SCA – Pyydetään tieto sukupuolikromosomien aneuploidiasta, mutta ei sukupuolesta. • Not specified (Ei määritetty) – Sukupuolikromosomien raportointimäärittystä ei ole tehty tälle näytteelle. NIPT-raportti näyttää arvot yes, no ja sca pienin kirjaimin kirjoitettuina.
screen_type	Seulontatutkimuksen tyyppi.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Perus) – Tutkitaan kromosomi 13, 18 tai 21. • Genomewide (Koko genomi) – Tutkitaan koko genomi. • Not specified (Ei määritetty) – Tälle näytteelle ei ole määritetty seulontatutkimuksen tyyppiä. NIPT-raportti näyttää arvot basic ja genomewide pienin kirjaimin kirjoitettuina.
flowcell	Sekvensoinnin virtauskyvetin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
class_sx	Sukupuolikromosomien aneuploidialuokitus.	Jokin seuraavista näytteen tyyhin ja sukupuolikromosomien raportointiasetusten mukaan: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUS HAVAITTIIN) – Sukupuolikromosomipoikkeavuus havaittiin. • NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU) – Näyte negatiivinen, sukupuolta ei raportoida. • NO ANOMALY DETECTED – XX (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU – XX) – Näyte negatiivinen, sikiö naispuolinen. • NO ANOMALY DETECTED – XY (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU – XY) – Näyte negatiivinen, sikiö miespuolinen. • NOT REPORTABLE (EI RAPORTOITAVISSA) – Ohjelma ei voinut raportoida sukupuolikromosomitietoja. • NO CHR Y PRESENT (EI Y-KROMOSOMIA) – Kaksosraskaus, Y-kromosomia ei havaittu. • CHR Y PRESENT (Y-KROMOSOMI ON) – Kaksosraskaus, Y-kromosomi havaittiin. • CANCELLED (PERUUTETTU) – Käyttäjä peruutti näytteen. • INVALIDATED (MITÄTÖITY) – Näyte ei läpäissyt laadunvalvontaa, tai käyttäjä mitätöi näytteen. • NOT TESTED (EI TESTATTU) – Sukupuolikromosomia ei testattu. • NA – Luokitus ei koske näytettä.
class_auto	Autosomien aneuploidialuokitus. Ilmaistaan ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUS HAVAITTIIN), jos valitussa seulontatutkimuksen tyypissä näytteessä havaittiin poikkeavuus.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUS HAVAITTIIN) – Autosomin kromosomipoikkeavuus havaittiin. • NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU) – Autosomin poikkeavuutta ei havaittu. • CANCELLED (PERUUTETTU) – Käyttäjä peruutti näytteen. • INVALIDATED (MITÄTÖITY) – Näyte ei läpäissyt laadunvalvontaa, tai käyttäjä mitätöi näytteen. • NA – Luokitus ei koske näytettä.
anomaly_description	ISCN-tyylin merkkijono, joka kuvailee kaikki raportoitavat poikkeavuudet. Jos poikkeavuuksia on useita, ne erotetaan toisistaan puolipisteellä.	DETECTED: (HAVAITTIIN:) , jonka jäljessä puolipistein erotetut merkkijonot (katso <i>Poikkeavuuksien kuvauksen säännöt</i> sivulla 45). tai NO ANOMALY DETECTED NA INVALIDATED CANCELLED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU NA MITÄTÖITY PERUUTETTU).
qc_flag	Laadunvalvonta-analyysin tulokset Vain qc_flag-arvot WARNING (VAROITUS) ja PASS (HYVÄKSYTTY) raportoivat tuloksia. Muut arvot eivät raportoivat.	Jokin seuraavista: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (HYVÄKSYTTY) • WARNING (VAROITUS) • FAIL (HYLÄTTY) • CANCELLED (PERUUTETTU) • INVALIDATED (MITÄTÖITY) • NTC_PASS (NTC_HYVÄKSYTTY)

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
qc_reason	Laadunvalvonnan hylkäyksen tai varoituksen tiedot.	<p>Jokin seuraavista:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (EI MITÄÄN) (Laadunvalvonnan tila = PASS (HYVÄKSYTTY)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (USEITA POIKKEAVUUKSIA HAVAITTIIN) (Laadunvalvonnan tila = WARNING (VAROITUS)) • FAILED IFACT (HYLÄTTY IFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FRAGMENTTIKÖÖN JAKAUTUMINEN ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (VIRTAUSKYVETIN TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (SIKIÖFRAKTION ARVIOINTI EI ONNISTUNUT) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENSOINTITIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPUOLELLA) • UNEXPECTED DATA (ODOTTAMATTOMAT TIEDOT) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-NÄYTE, SUURI KATTAVUUS) • CANCELLED (PERUUTETTU) • INVALIDATED (MITÄTÖITY)
ff	Arvioitu sikiöfraktio.	Sikiön cfDNA:n prosenttiosuus pyöristettynä lähimpään kokonaislukuun. Tulokset, jotka ovat alle 1 %, esitetään muodossa < 1 %.

Poikkeavuuksien kuvauksen säännöt

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

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

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

+5

Näyte, jossa on monosomia kromosomissa 6, esitetään seuraavasti:

-6

Sukupuolikromosomien aneuploidiat ilmaistaan vakioмуotoisesti. Mahdollisia arvoja on neljä:

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

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

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

Esimerkiksi osittainen deleetio tai duplikaatio, jossa duplikaatio on kromosomin 22 sytokaistassa p14–q15, ilmaistaan seuraavasti:

dup (22) (p14q15)

Anomaly_description-kenttään sovelletaan kolmea järjestämissääntöä:

- 1 Elementit järjestetään kromosominumeron mukaan riippumatta siitä, onko kyseessä koko kromosomi vai osittainen deleetio tai duplikaatio. Mahdollinen sukupuolikromosomin aneuploidia näkyy viimeisenä.
- 2 Jos samassa kromosomissa on osittaisia deleetioita tai duplikaatioita, deleetiot esitetään ennen duplikaatioita.
- 3 Saman kromosomin samantyyppiset osittaiset deleetiot tai duplikaatiot järjestetään aloitusemäksen mukaan, kuten Supplementary Report (Täydentävä raportti) -raportissa esitetään.

Laadunvalvonnan syysanommat

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

Laadunvalvonnan syysanoma	Kuvaus	Suosittelut toimenpide
FAILED iFACT (HYLÄTTY iFACT)	Sikiöaneuploidian määrittämisen luotettavuudesta (iFACT, individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – Laadunvalvonnan mittari, joka yhdistää sikiöfraktioarvion ja ajon kattavuuden mittarit sen määrittämiseksi, onko järjestelmä tilastollisesti pätevä antamaan tulosta näytteestä.	Käsittele näyte uudelleen.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPOUELELLA)	Keskimääräinen poikkeama euploidisesta kattavuudesta ei ole yhdenmukainen mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Käsittele näyte uudelleen.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FRAGMENTTIKON JAKAUTUMINEN ODOTETUN ALUEEN ULKOPOUELELLA)	Fragmenttikoon jakautuminen ei ole yhdenmukainen mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Käsittele näyte uudelleen.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (VIRTAUSKYVETIN TIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPOUELELLA)	Virtauskyvetin tiedot eivät ole yhdenmukaisia mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti virhe virtauskyvetin asetuksissa.	Käsittele näyte uudelleen.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (SIKIÖFRAKTION ARVIOINTI EI ONNISTUNUT)	Kelvollisen sikiöfraktioarvion tuottaminen ei onnistunut.	Käsittele näyte uudelleen.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENSOINTITIEDOT ODOTETUN ALUEEN ULKOPOUELELLA)	Sekvensointitiedot eivät ole yhdenmukaisia mallitietojen jakautumisen kanssa. Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Sekvensoi virtauskyvetti uudelleen.
UNEXPECTED DATA (ODOTTAMATTOMAT TIEDOT)	Raportti ilmoittaa laadunvalvonnan ongelmasta, joka ei vastaa mitään tässä taulukossa mainittua syytä.	Ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Laadunvalvonnan syysanoma	Kuvaus	Suosittelut toimenpide
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (USEITA POIKKEAVUUKSIA HAVAITTIIN)	Näytteestä havaittiin vähintään kaksi raportoitavaa poikkeavuutta (mukaan lukien täydet kromosomianeuploidiat ja osittaiset deleetit tai duplikaatiot). Useiden poikkeavuuksien havaitseminen voi olla merkki näytteen virheellisestä käsittelystä tai jostakin harvinaisesta löydöksestä, kuten maternaalisesta maligniteetista. Tämä sanoma on varoitus. Se ei ilmaise laadunvalvonnan hylkäämistä. Tulokset raportoidaan, jotta havaitut poikkeavuudet voidaan nähdä. Näyte on ehkä kuitenkin käsiteltävä uudelleen.	Käsittele näyte uudelleen.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-NÄYTE, SUURI KATTAVUUS)	Suuri kattavuus havaittiin NTC-näytteessä (ei odotettu DNA-materiaalia). Syynä on mahdollisesti kontaminaatio tai näytteen virheellinen käsittely.	Käsittele näyte uudelleen.
CANCELLED (PERUUTETTU)	Käyttäjä peruutti näytteen.	Ei sovelleta.
INVALIDATED (MITÄTÖITY)	Käyttäjä mitätöi näytteen.	Ei sovelleta.

Supplementary Report (Täydentävä raportti)

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

Sarkainerotetussa tiedostossa on kuusi saraketta, jotka kuvataan seuraavassa taulukossa.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
flowcell (Virtauskyvetti)	Virtauskyvetin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
batch_name	Kyseessä olevan erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_ barcode	Näytteen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
region	Joko koko kromosomi tai kuvaus osittaisen deleetion tai duplikaation alueesta.	Kromosomialueen mittaritiedoissa chr ja kromosominumero (esim. chr21). Osittaisen deleetion tai duplikaation alueen mittaritiedot kuvataan kohdassa <i>Poikkeavuuksien kuvauksen säännöt</i> sivulla 45 Ei sovelleta erä- tai näytekohtaisiin mittareihin.
metric_name	Kuvatun mittarin nimi.	<i>Katso Täydentävän raportin mittarit</i>
metric_value	Mittarin arvo.	<i>Katso Täydentävän raportin mittarit</i>

Täydentävän raportin mittarit

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

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

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

Mittarin nimi	Kohde	Kuvaus
genome_ assembly	Eräkohtainen	Koordinaattijärjestelmä sekvensointitietojen kohdistusta ja raportointialueiden koordinaatteja varten. Aina GRCh37 VeriSeq NIPT Solution v2:ssa.
frag_size_dist	Näytekohtainen	Erojen keskijajonta todellisessa ja odotetussa kumulatiivisten fragmenttikokojen jakautumisessa.
fetal_fraction	Näytekohtainen	Raportoitu sikiöfraktio.
NCV_X	Näytekohtainen	X-kromosomin normalisoitu kromosomi-arvo. Näytetään vain, jos sukupuolikromosomin raportointiasetus sallii näyttämisen. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU).
NCV_Y	Näytekohtainen	Y-kromosomin normalisoitu kromosomi-arvo. Näytetään vain, jos sukupuolikromosomin raportointiasetus sallii näyttämisen. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU).
number_of_ cnv_events	Näytekohtainen	Näytteessä havaittujen osittaisia deleetioita tai duplikaatioita sisältävien alueiden määrä.
non_ excluded_ sites	Näytekohtainen	Suodatuksen jälkeen jäljellä olevien, analyysiin sisällytettävien readien määrä.
region_ classification	Aluekohtainen	Järjestelmän tekemä alueluokitus NIPT-raportin anomaly_description-kentän muotoa vastaavassa muodossa. Jos raportoitavaa sukupuolikromosomipoikkeavuutta ei havaittu, X-kromosomin alueluokitus vastaa NIPT-raportin class_sx-arvoa. Arvovaihtoehdot: <ul style="list-style-type: none"> • DETECTED: (HAVAITTIIN:), jonka jäljessä puolipistein erotetut merkkijonot (katso <i>Poikkeavuuksien kuvauksen säännöt</i> sivulla 45). • NO ANOMALY DETECTED (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU) • NO ANOMALY DETECTED - XX (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU – XX) • NO ANOMALY DETECTED - XY (POIKKEAVUUTTA EI HAVAITTU – XY) • NOT REPORTABLE (EI RAPORTOITAVISSA) • CHR Y PRESENT (Y-KROMOSOMI ON) • CHR Y NOT PRESENT (EI Y-KROMOSOMIA)
chromosome	Aluekohtainen	Kromosomin symboli.
start_base	Aluekohtainen	Alueen ensimmäinen emäs.
end_base	Aluekohtainen	Alueen viimeinen emäs.
start_ cytoband	Aluekohtainen	Alueen ensimmäisen emäksen sytogeeminen kaista.
end_cytoband	Aluekohtainen	Alueen viimeisen emäksen sytogeeminen kaista.
region_size_ mb	Aluekohtainen	Alueen koko megaemäksinä.
region_llr_ trisomy	Aluekohtainen	Alueen trisomian LLR (Log-Likelihood Ratio) -suhde. Ilmaisee trisomian todennäköisyyttä verrattuna todennäköisyyteen, että muutosta ei ole (disomia). Trisomia määritetään, jos tämä LLR-arvo on suurempi kuin ennalta määritetty raja-arvo. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on duplikaatio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NA (EI sovelleta).

Mittarin nimi	Kohde	Kuvaus
region_llr_monosomy	Aluekohtainen	Alueen monosomian LLR (Log-Likelihood Ratio) -suhde. Ilmaisee monosomian todennäköisyyttä verrattuna todennäköisyyteen, että muutosta ei ole (disomia). Monosomia määritetään, jos tämä LLR-arvo on suurempi kuin ennalta määritetty raja-arvo. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on deleetio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NA (Ei sovelleta). Mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU), jos seulontatutkimustyyppiä valitaan basic-tutkimus.
region_t_stat_long_reads	Aluekohtainen	Alueen t-tilastoarvo. T-tilastoarvo on ero kattavuudessa alueen ja muun genomin välillä verrattuna näytteen variaatioon. Tämä on kohinasuhdemittari, joka tallentaa alueen kattavuudessa tapahtuvien muutosten havaittavuuden. "long_reads" ilmaisee, että tämän t-tilastoarvon määrittämiseen käytetty kattavuus sisältää kaikki analyysissa käytetyt fragmenttikoot. T-tilastoarvoa käytetään yhdessä näytteen arvioidun sikiöfraktion kanssa LLR-arvojen tuottamiseen.
region_mosaic_ratio	Aluekohtainen	Aneuploidisen sikiömateriaalin suhde. Tämä mittari perustuu alueen kattavuudesta johdetun sikiöfraktion ja näytteen sikiöfraktion väliseen suhteeseen. Näytteissä, joissa sikiöfraktio on lähellä nollaa, mosaikismisuhteilla voi olla negatiivisia arvoja, koska laskennoissa käytetty näytteen sikiöfraktioarvio vaihtelee.
region_mosaic_llr_trisomy	Aluekohtainen	Trisomian LLR (Log-Likelihood Ratio) -suhde, joka on laskettu käyttämällä alueen kattavuudesta johdettua sikiöfraktiota näytteen sikiöfraktion asemesta. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on duplikaatio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NA (Ei sovelleta).
region_mosaic_llr_monosomy	Aluekohtainen	Monosomian LLR (Log-Likelihood Ratio) -suhde, joka on laskettu käyttämällä alueen kattavuudesta johdettua sikiöfraktiota näytteen sikiöfraktion asemesta. Osittaisissa deleetioissa ja duplikaatioissa tämä mittari on käytössä vain, jos tyyppinä on deleetio. Muussa tapauksessa mittarina näkyy NA (Ei sovelleta). Mittarina näkyy NOT TESTED (EI TESTATTU), jos seulontatutkimustyyppiä valitaan basic-tutkimus.

Sample Invalidation Report (Näytteen mitätöintiraportti)

Järjestelmä luo jokaiselle mitätöidylle tai epäonnistuneeksi määritetylle näytteelle mitätöintiraportin.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_barcode	Mitätöidyn näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
reason	Käyttäjän antama näytteen mitätöinnin syy.	Enintään 512 merkkiä.
operator	Näytteen mitätöineen tai epäonnistuneeksi määrittäneen operaattorin käyttäjänimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
timestamp	Näytteen mitätöinnin päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima

Sample Cancelation Report (Näytteen peruuttamisraportti)

Järjestelmä luo jokaiselle peruutetulle näytteelle peruuttamisraportin.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_barcode	Peruutetun näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
reason	Käyttäjän määrittämä näytteen peruuttamisen syy.	Enintään 512 merkkiä.
operator	Näytteen peruuttaneen operaattorin käyttäjänimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
timestamp	Näytteen peruuttamispäivämäärä ja -aika.	ISO 8601 -aikaleima

Pool Retest Request Report (Poolin uudelleentestauspyyntöraportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
pool_type	Poolin tyyppi.	A, B, C tai E.
reason	Käyttäjän antama edellisen poolin mitätöinnin syy.	Enintään 512 merkkiä.
timestamp	Pyynnön päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima

Prosessiraportit

Batch Initiation Report (Erän käynnistysraportti)

Järjestelmä luo erän käynnistysraportin, kun erä käynnistetään ja validoidaan onnistuneesti ennen plasman eristämistä.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_type	Näytteen viivakoodin näytetyyppi.	<ul style="list-style-type: none"> • singleton (yksisikiöinen) • control (kontrolli) • twin (kaksisikiöinen) • ntc (kontrolli ilman mallia)
well	Näytteen näytesyvennys.	A–H, joiden jäljessä numero väliltä 1–12.
assay	Analysin nimi.	Enintään 100 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
method_version	Analysin automatisointimenetelmän versio.	Enintään 100 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä, pistettä tai yhdysmerkkiä.
workflow_manager_version	Erään liitetty Workflow Manager -versio.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä, pistettä tai yhdysmerkkiä.

Batch Invalidation Report (Erän mitätöintiraportti)

Järjestelmä luo erän mitätöintiraportin, kun erä mitätöidään tai epäonnistuu.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
reason	Käyttäjän antama erän mitätöinnin syy.	Enintään 512 merkkiä.
operator	Erän mitätöineen operaattorin nimikirjaimet.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
timestamp	Erän mitätöinnin päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima

Library Sample Report (Kirjaston näyteraportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
qc_status	Näytteen tila sen jälkeen, kun analyysivaiheet on suoritettu.	<ul style="list-style-type: none"> pass (hyväksytty) fail (hylätty)
qc_reason	Laadunvalvonnan tilan syy.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
starting_volume	Verinäyteputken alkukoko millilitroina plasman eristämisen aikana.	Mikä tahansa positiivinen luku.
index	Näytteeseen liittyvä indeksi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
ccn_library_pg_ul	Kirjaston pitoisuus (pg/μl).	Mikä tahansa positiivinen luku.
plasma_isolation_comments	Käyttäjän kommentit plasman eristämisen yhteydessä (vapaa teksti).	Enintään 512 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
cfdna_extraction_comments	Käyttäjän kommentit cfDNA:n erottamisen yhteydessä (vapaa teksti).	Enintään 512 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
library_prep_comments	Käyttäjän kommentit kirjaston valmistelun yhteydessä (vapaa teksti).	Enintään 512 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
quantitation_comments	Käyttäjän kommentit kvantifioinnin yhteydessä (vapaa teksti).	Enintään 512 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.

Library Reagent Report (Kirjaston reagenssiraportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
process	Prosessin nimi muodossa PROSESSI:aliprosessi.	<ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ERISTÄMINEN) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EROTTAMINEN) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (KIRJASTO) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANTIFIOINTI) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (POOLAUS) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
reagent_name	Reagenssin nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
lot	Reagenssin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
expiration_date	Vanhenemispäivämäärä valmistajan määrittämässä muodossa.	Enintään 100 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä, kaksoispistettä, väliviivaa tai yhdysmerkkiä.
operator	Operaattorin käyttäjänimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
initiated	Reagenssin käynnistysaikaleima.	ISO 8601 -aikaleima

Library Labware Report (Kirjaston labware-raportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
labware_name	Labware-nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
labware_barcode	Labware-viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
initiated	Labwaren käynnistysaikaleima.	ISO 8601 -aikaleima

Library Quant Report (Kirjaston kvantifointiraportti)

Järjestelmä luo kirjaston kvantifointiraportin, kun kvantifointi on suoritettu onnistuneesti.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
quant_id	Numeerinen tunnus.	Positiivisia lukuja.
instrument	Kvantifointilaitteen nimi (vapaa teksti).	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
standard_r_squared	Korrelaatiokerroin.	Mikä tahansa positiivinen luku.
standard_intercept	Leikkauspiste	Mikä tahansa luku.
standard_slope	Kaarevuus	Mikä tahansa luku.
median_ccn_pg_ul	Näytteiden pitoisuuden mediaani.	Mikä tahansa positiivinen luku.
qc_status	Kvantifoinnin laadunvalvonnan tila.	<ul style="list-style-type: none"> pass (hyväksytty) fail (hylätty)
qc_reason	Hylkäyksen syyn (jos on) kuvaus.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
initiated	Kvantifoinnin käynnistysaikaleima.	ISO 8601 -aikaleima

Library Process Log (Kirjaston prosessiloki)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
process	Eräprosessin nimi muodossa PROSESSI:aliproseessi.	ISOLATION (ERISTÄMINEN) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EROTTAMINEN) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (KIRJASTO) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (KVANTIFIOINTI) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (POOLAUS) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operator	Operaattorin nimikirjaimet.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
instrument	Laitteen nimi	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
started	Eräprosessin alkamispäivämäärä ja -aika.	ISO 8601 -aikaleima
finished	Eräprosessin päättymis- tai epäonnistumispäivämäärä ja -aika.	ISO 8601 -aikaleima

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
status	Nykyinen erä.	<ul style="list-style-type: none"> completed (valmis) failed (epäonnistunut) started (aloitettu) aborted (keskeytetty)

Pool Report (Pooliraportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sample_barcode	Näytteen yksilöllinen viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
pool_barcode	Näytteeseen liitetty poolin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
pool_type	Näytteeseen liitetty poolin tyyppi.	A, B, C tai E.
pooling_volume_ul	Poolausmäärä (µl).	Mikä tahansa positiivinen luku.
pooling_comments	Käyttäjän kommentit poolauksen yhteydessä (vapaa teksti).	Enintään 512 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.

Pool Invalidation Report (Poolin mitätöintiraportti)

Järjestelmä luo poolin mitätöintiraportin, kun pooli mitätöidään.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
pool_barcode	Mitätöidyn poolin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
reason	Käyttäjän antama poolin mitätöinnin syy.	Enintään 512 merkkiä.
operator	Poolin mitätöineen operaattorin nimikirjaimet.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
timestamp	Poolin mitätöinnin päivämäärä ja aika.	ISO 8601 -aikaleima

Sequencing Report (Sekvensointiraportti)

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

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
pool_barcode	Sekvensointiajoon yhdistetty poolin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
instrument	Sekvensointilaitteen sarjanumero.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
flowcell	Sekvensointiajoon yhdistetty virtauskyvetti.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
software_version	Ohjelmistosovellus tai -versio, jota sekvensointilaite käyttää tietojen luontiin.	Voi sisältää isoja tai pieniä kirjaimia, alaviivoja, väliviivoja, pisteitä, kaksoispisteitä ja yhdysmerkkejä.
run_folder	Sekvensointiajon kansion nimi.	Voi sisältää isoja tai pieniä kirjaimia, alaviivoja, välilyönnejä ja yhdysmerkkejä.
sequencing_status	Sekvensointiajon tila.	<ul style="list-style-type: none"> completed (valmis) timed out (aikakatkaistu) failed (epäonnistunut)
qc_status	Sekvensointiajon laadunvalvonnan tila.	<ul style="list-style-type: none"> pass (hyväksytty) fail (hylätty) error (virhe)
qc_reason	Laadunvalvonnan hylkäysten syyt puolipisteillä erotettuina arvoina.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa, välilyöntiä tai yhdysmerkkiä.
cluster_density	Klusteritiheys (virtauskyvettien mediaani kaikissa laatoissa).	Mikä tahansa positiivinen luku.
pct_q30	Arvon Q30 ylittävien emästen prosenttiosuus.	Mikä tahansa positiivinen luku.
pct_pf	Suodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus.	Mikä tahansa positiivinen luku.
phasing	Phasing.	Mikä tahansa positiivinen luku.
prephasing	Prephasing.	Mikä tahansa positiivinen luku.
predicted_aligned_reads	Ennakoidut kohdistetut readit.	Mikä tahansa positiivinen luku.
started	Sekvensoinnin aloitukseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima
completed	Sekvensoinnin valmistumiseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima

Analysis Failure Report (Analysoinnin virheraportti)

Järjestelmä luo analysoinnin virheraportin, kun enimmäismäärä analysointiyrityksiä saavutetaan sekvensointiajossa.

Sarake	Kuvaus	Arvovaihtoehdot
batch_name	Erän nimi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
pool_barcode	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty poolin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
flowcell	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty virtauskyvetin viivakoodi.	Enintään 36 isoa tai pientä kirjainta, alaviivaa tai yhdysmerkkiä.
sequencing_run_folder	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty sekvensointiajon kansio.	Isoja ja pieniä kirjaimia, alaviivoja ja yhdysmerkkejä.
analysis_run_status	Epäonnistuneeseen analysointiin liitetty sekvensointiajon tila.	Isoja ja pieniä kirjaimia, alaviivoja ja yhdysmerkkejä.
timestarted	Analysoinnin aloitukseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima
timefinished	Analysoinnin epäonnistumiseen liitetty aikaleima.	ISO 8601 -aikaleima

Liite C Vianmääritys

Johdanto	57
Assay Softwaren ilmoitukset	58
Järjestelmäongelmat	67
Tietojen käsittelyn testit	67

Johdanto

VeriSeq NIPT Solution v2 -vianmääritysohjeet muodostuvat seuraavista komponenteista:

- ▶ Assay Software ja järjestelmän ilmoitukset
- ▶ Suositellut toimenpiteet järjestelmän ongelmien ilmetessä
- ▶ Esiasennettujen testitietojen käyttöohjeet ennalta ehkäisevien analyysien ja vika-analyysien suorittamista varten.

Assay Softwaren ilmoitukset

Tässä osassa kuvataan Assay Softwaren ilmoitukset:

Edistymisilmoitukset

Edistymisilmoitukset ilmaisevat analysoinnin normaalin etenemisen. Nämä ilmoitukset kirjataan lokiin toimintoina, eivätkä ne edellytä käyttäjän toimia.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Batch Initiation (Erän käynnistys)	Kirjaston valmistelu	Käyttäjä on luonut uuden erän.	Tapahtuma	Kyllä	Ei sovelleta.
Batch Library Complete (Erän kirjasto valmis)	Kirjaston valmistelu	Nykyisen erän kirjasto on valmis.	Tapahtuma	Ei	Ei sovelleta.
Pool Complete (Pooli valmis)	Kirjaston valmistelu	Pooli on luotu erästä.	Tapahtuma	Ei	Ei sovelleta.
Sequencing Start (Sekvensoinnin aloitus)	Sekvensointi	Järjestelmä havaitsi uuden sekvensointitietojen kansion.	Tapahtuma	Ei	Ei sovelleta.
Sequencing QC passed (Sekvensoinnin laadunvalvonta läpäisty)	Sekvensointi	Sekvensointiajo on valmistunut, ja sekvensointi läpäisi laadunvalvonnan.	Tapahtuma	Ei	Ei sovelleta.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekvensointiajo määritetty poolille)	Sekvensointi	Sekvensointiajo on onnistuneesti määritetty tunnetulle poolille.	Tapahtuma	Ei	Ei sovelleta.
Analysis Started (Analysointi aloitettu)	Analyysi	Tietyn sekvensointiajon analysointi on aloitettu.	Tapahtuma	Kyllä	Ei sovelleta.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analysointi valmis, NIPT-raportti luotu)	Analyysin jälkeen	Analysointi on päättynyt, ja raportit on luotu.	Tapahtuma	Kyllä	Ei sovelleta.

Mitätöinti-ilmoitukset

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

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

Peruutettavissa olevien virheiden ilmoitukset

Peruutettavissa olevia virheitä ovat tilat, joista VeriSeq NIPT Assay Software voi palautua, kunhan käyttäjä noudattaa suositeltuja toimenpiteitä. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Missing Instrument Path (Puuttuva laitepolku)	Sekvensointi	Järjestelmä ei voi paikantaa ulkoista sekvensointikansiota tai muodostaa siihen yhteyttä.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65 Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Levytila ei riitä sekvensointiin)	Sekvensointi	Järjestelmä havaitsi uuden sekvensointitietojen kansion, mutta arvioi, että sen tila ei riitä sekvensointitiedoille.	Hälytys	Kyllä	<ol style="list-style-type: none"> Tarkista käytettävissä oleva levytila. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65.
Sequencing Run Invalid Folder (Virheellinen sekvensointiajon kansio)	Sekvensointi	Virheellisiä merkkejä sekvensointiajon kansiossa.	Varoitus	Kyllä	Sekvensointiajon kansio on nimetty väärin. Nimeä ajo oikein.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekvensointi alkoi, mutta poolin viivakooditiedosto puuttuu)	Sekvensointi	Ohjelmisto ei havainnut poolin viivakoodin sisältävää tiedostoa 30 minuuttia sekvensoinnin alkamisen jälkeen.	Varoitus	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen tai NAS-järjestelmän virhe. Tarkista sekvensointilaitteen asetukset ja verkkoyhteys. Järjestelmä jatkaa poolin viivakooditiedoston etsimistä, kunnes sekvensointi päättyy.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Sekvensointiajon valmistumista ei voi vahvistaa)	Sekvensointi	Ohjelmisto ei lukenut ajon valmistumisen tilatiedostoa sekvensointikansiosta.	Varoitus	Kyllä	Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Missing Sample Attributes (Puuttuvia näytemäärittäjä)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei löytänyt joidenkin näytteiden näytetyypin, sukupuolikromosomiraportoinnin tai seulontatutkimustyyppin määrittäjä.	Ilmoitus	Kyllä	Määritetylle näytteelle ei ole määritetty yhtä tai useaa määrittäjä. Määrittäjä puuttuvat näytemäärittäjä Workflow Managerissa tai mitätöi näyte, jotta ohjelmisto voi jatkaa.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Sample Sheet Generation failed (Näytetiedoston luonti epäonnistui)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei voinut luoda näytetiedostoa.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Tarkista käytettävissä oleva levytila. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Jos levytilaa on vähissä, vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Unable to check disk space (Levytilaa ei voitu tarkistaa)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei voinut tarkistaa levytilaa.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> -kohdan Toimenpiteen tunnus 2 sivulla 65. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Insufficient Disk Space for Analysis (Levytilaa ei riitä analysointiin)	Ennen analyysia	Ohjelmisto havaitsi, että levytilaa ei riitä uuden analysointiajan aloittamiseen.	Hälytys	Kyllä	Vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> -kohdan Toimenpiteen tunnus 3 sivulla 66.
Unable to launch Analysis Pipeline (Analysis Pipelinea ei voitu käynnistää)	Ennen analyysia	Ohjelmisto ei voinut aloittaa määritetyn sekvensointikansion analysointiajoa.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Sekvensointikansion luku-/kirjoitusoikeus epäonnistui)	Ennen analyysia	Ohjelmistotesti, joka tarkistaa sekvensointiajokansion luku-/kirjoitusoikeuden, epäonnistui.	Varoitus	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suositeltu toimenpide
Analysis Failed - Retry (Analysointi epäonnistui – yritä uudelleen)	Analyyysi	Analysointi epäonnistui. Yritetään uudelleen.	Ilmoitus	Kyllä	Ei mitään
Results Already Reported (Tulokset on jo raportoitu)	Järjestelmä	Ohjelmisto havaitsi, että NIPT-raportti on jo luotu nykyiselle poolityypille.	Tapahtuma	Kyllä	Ei mitään
Unable to deliver email notifications (Sähköposti-ilmoitusten lähettäminen ei onnistu)	Järjestelmä	Järjestelmä ei voi lähettää sähköposti-ilmoituksia.	Varoitus	Ei sovelleta.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Tarkista, että järjestelmälle määritetyt sähköpostiasetukset on määritetty oikein. Katso ohjeet kohdasta <i>Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen</i> sivulla 28. 2. Lähetä testisähköpostiviesti. Katso ohjeet kohdasta <i>Järjestelmän sähköposti-ilmoitusten määrittäminen</i> sivulla 28. 3. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Time Skew Detected (Havaittiin ajan ero)	Kirjaston valmistelu	Ohjelmisto havaitsi yli yhden minuutin pituisen ajan eron Workflow Managerin aikaleiman ja palvelimen paikallisen ajan välillä.	Varoitus	Ei	<ol style="list-style-type: none"> 1. Tarkista Workflow Manager -koneen paikallinen aika. 2. Tarkista Onsite Serverin paikallinen aika, joka näkyy verkkokäyttöliittymässä (Server Status (Palvelimen tila) -välilehdessä).

Peruuttamattomien virheiden ilmoitukset

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

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Batch Failure (Erän epäonnistuminen)	Kirjaston valmistelu	Laadunvalvonta hylkäsi erän.	Ilmoitus	Kyllä	Aloita kirjaston valmistelu uudelleen.
Report Generating Failure (Raportin luonnin virhe)	Raportointi	Järjestelmä ei voinut luoda raporttia.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Tarkista käytettävissä oleva levytila. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Jos levytilaa on vähissä, vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot. Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Failed to Parse Run Parameters file (Ajon parametritiedoston jäsenys epäonnistui)	Sekvensointi	Järjestelmä ei voinut avata/jäsentää RunParameters.xml-tiedostoa.	Varoitus	Kyllä	RunParameters.xml-tiedosto on vioittunut. Tarkista sekvensoinnin asetukset ja sekvensoi pooli uudelleen.
Unrecognized Run Parameters (Tunnistamattomat ajon parametrit)	Sekvensointi	Ohjelmiston lukemat ajon parametrit eivät ole yhteensopivia.	Varoitus	Kyllä	Ohjelmisto ei voinut muodostaa sekvensointiajon parametreja sekvensointilaitteen määrittelytiedostosta. Tarkista sekvensoinnin asetukset ja sekvensoi pooli uudelleen.
Invalid Run Parameters (Virheelliset ajon parametrit)	Sekvensointi	Ohjelmiston lukemat pakolliset ajon parametrit eivät ole yhteensopivia.	Varoitus	Kyllä	Ohjelmiston yhteensopivuustarkistus epäonnistui. Tarkista sekvensoinnin asetukset ja sekvensoi pooli uudelleen.
No Pool Barcode found (Poolin viivakoodia ei löydy)	Sekvensointi	Ohjelmisto ei voinut yhdistää sekvensointiajon virtauskyvettä tunnettuun poolin viivakoodiin.	Varoitus	Kyllä	Mahdollisesti virheellinen poolin viivakoodimäärittäminen. Sekvensoi pooli uudelleen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpide
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekvensointi valmistui, mutta poolin viivakooditiedosto puuttuu)	Sekvensointi	Sekvensointiajo valmistui, mutta poolin viivakoodin sisältävää tiedostoa ei löytynyt.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen virhe. Pyydä apua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Unable to read Pool Barcode File (Poolin viivakooditiedostoa ei voitu lukea)	Sekvensointi	Poolin viivakoodin sisältävä tiedosto on vioittunut.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen tai verkon virhe. Pyydä apua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Pool Barcode File Mismatch (Poolin viivakooditiedoston ristiriita)	Sekvensointi	Havaittu poolin viivakooditiedosto ei viittaa sekvensointiajoihin liitettyyn virtauskyvetin tunnukseseen vaan johonkin toiseen virtauskyvetin tunnukseseen.	Hälytys	Kyllä	Mahdollinen sekvensointilaitteen virhe. Pyydä apua ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Sequencing Timed Out (Sekvensointi aikakatkaistiin)	Sekvensointi	Sekvensointiajo ei ole valmistunut sallitussa enimmäisajassa.	Varoitus	Kyllä	Tarkista sekvensointilaitte ja verkkoyhteys. Sekvensoi pooli uudelleen.
Sequencing QC files generation failed (Sekvensoinnin laadunvalvonnan tiedostojen luonti epäonnistui)	Sekvensoinnin laadunvalvonta	Sekvensointiajo valmistui, mutta laadunvalvonnan InterOp-tiedostot ovat vioittuneet.	Hälytys	Kyllä	Tarkista sekvensointilaitte ja verkkoyhteys. Sekvensoi pooli uudelleen.
Sequencing QC failed (Laadunvalvonta hylkää sekvensoinnin)	Sekvensoinnin laadunvalvonta	Sekvensointiajo valmistui, mutta laadunvalvonta hylkää sekvensoinnin.	Ilmoitus	Kyllä	Sekvensoi pooli uudelleen.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analysointi epäonnistui enimmäismäärässä yrityksiä)	Analyysi	Kaikki analysointiyritykset epäonnistuivat. Ei enää yritetä uudelleen.	Varoitus	Kyllä	Sekvensoi toinen pooli uudelleen.

Ilmoitus	Vaihe	Milloin	Ilmoitustaso	Sähköposti	Suosittelut toimenpiteet
Analysis Post-Processing Failed (Analysoinnin jälkikäsitteily epäonnistui)	Analyysin jälkeen	Ohjelmisto ei voinut jälkikäsitellä analysoinnin tuloksia.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.
Analysis Upload Failed (Analyysin lataus epäonnistui)	Analyysin jälkeen	Ohjelmisto ei voinut ladata analysoinnin tuloksia tietokantaan.	Hälytys	Kyllä	<ul style="list-style-type: none"> Jos käytössä on NAS, tarkista verkkoyhteys Katso <i>Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet</i> sivulla 65. Mahdollinen laitteistovika. Käynnistä palvelin uudelleen. Jos ongelma jatkuu, ota sähköpostitse yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Suosittelujen toimenpiteiden vaiheet

Toimenpiteen tunnus	Suosittelu toimenpide	Vaiheet
1	Tarkista verkkoyhteys	<p>Varmista, että NAS-etätallennusjärjestelmä ja paikallinen kone ovat samassa verkossa.</p> <ol style="list-style-type: none"> Kirjoita Windowsin komentoriville (cmd) seuraava komento: ping <Palvelimen IP-osoite> Jos käytössä on NAS, tarkista myös NAS-yhteys. Varmista, ettei kadonneita paketteja ole. Jos kadonneita paketteja on, ota yhteyttä IT-järjestelmänvalvojaan. Testaa yhteys: <ol style="list-style-type: none"> Kirjaudu Onsite Serverin verkkokäyttöliittymään. Valitse koontinäytön valikosta Folder (Kansio). Valitse Test (Testaa) ja katso, onnistuuko testi. Jos testi epäonnistuu, katso <i>Jaetun verkkoaseman muokkaaminen</i> sivulla 25 ja varmista, että kaikki asetukset on määritetty oikein.
2	Tarkista käytettävissä oleva levytila	<p>Tarkista, että Windows-kone on yhdistetty Onsite Serverin Input (Syöte) -kansioon. Lisätietoja on kohdassa <i>Palvelinasemien yhdistäminen</i> sivulla 34.</p> <p>Napsauta hiiren kakkospainikkeella asemaa, joka on yhdistetty Input (Syöte) -kansioon. Valitse Properties (Ominaisuudet) ja katso käytettävissä olevan levytilan tiedot.</p>

Toimenpiteen tunnus	Suosittelut toimenpide	Vaiheet
3	Vapauta levytilaa tai varmuuskopioi tiedot	<p>Ilumina suosittelee säännöllistä tietojen varmuuskopiointia ja/tai sekvensointitietojen tallentamista palvelimeen. Lisätietoja on kohdassa <i>Jaetun verkkoaseman hallinta sivulla 25</i>.</p> <ol style="list-style-type: none">Onsite Serverissä paikallisina sijaitsevat tiedot: Tarkista, että Windows-kone on yhdistetty Onsite Serverin Input (Syöte) -kansioon. Lisätietoja on kohdassa <i>Palvelinasemien yhdistäminen sivulla 34</i>.<ol style="list-style-type: none">Siirry Input (Syöte) -kansioon napsauttamalla sitä hiiren kakkospainikkeella ja antamalla tunnistetietosi.Sekvensointiajajien tiedot sijaitsevat sekvensointiajajien nimiä vastaavissa kansioissa.Poista tai varmuuskopioi prosessoidut sekvensointikansiot.NAS-etäjärjestelmässä sijaitsevat tiedot: Varmista, että NAS-etätallennusjärjestelmä ja paikallinen kone ovat samassa verkossa. Hanki etäaseman kansion käyttöoikeus. Tähän tarvitaan käyttöoikeudet IT-järjestelmänvalvojalta.<ol style="list-style-type: none">Sekvensointiajajien tiedot sijaitsevat sekvensointiajajien nimiä vastaavissa kansioissa.Poista tai varmuuskopioi prosessoidut sekvensointikansiot.

Järjestelmäongelmat

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

Tietojen käsittelyn testit

Onsite Serverin esiasennettujen tietojoukkojen avulla voidaan testata palvelimen ja analysointimoduulin toimintaa.

Palvelimen testaaminen

Tämä testi simuloi sekvensointiajota analysoinnin tulosten luonnin simuloinnin aikana käynnistämättä Analysis Pipelinea. Tällä testillä voit varmistaa, että Onsite Server toimii oikein ja että raportit ja sähköposti-ilmoitukset luodaan. Kesto: noin 3–4 minuuttia.

Toimenpide

- 1 Avaa yhdistetty Input (Syöte) -kansio ja avaa sitten TestingData-kansio.
 - 2 Kopioi jompikumpi TestingData-kansion kansioista:
 - ▶ NextSeq-tiedot: 170725_NS500110_0382_AHT3MYBGX2_Copy_Analysis_Workflow.
 - ▶ NextSeqDx-tiedot: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
 - 3 Nimeä kansion kopio lisäämällä loppuliite _XXX. _XXX edustaa testiajojen järjestyslukua. Jos kansiossa esimerkiksi jo on kansio, jolla on loppuliite _002, lisää uuden kansiokopion loppuliitteeksi _003.
 - 4 Siirrä uudelleen nimetty kansio Input (Syöte) -kansioon.
 - 5 Odota ajon valmistumista 3–5 minuuttia. Varmista, että seuraavat sähköposti-ilmoitukset on vastaanotettu:
 - a Sequencing Run Analysis Started (Sekvensointiajon analysointi aloitettu)
 - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Sekvensointiajon NIPT-raportti luotu)
- Yhdistä molempiin raportteihin kansiolle määritetty sekvensoinnin nimi.
- 6 Avaa Output (Tuotos) -kansion TestData_NS_CopyWorkflow- tai TestData_NDx_CopyWorkflow -kansio ja etsi jompikumpi seuraavista raporteista:
 - ▶ NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_HT3MYBGX2_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

- ▶ NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Odotettu tiedostokoko on noin 7 kt.

- 7 Siirrä testisekvensointiajo takaisin TestingData-kansioon. Tämä toimintatapa helpottaa sekvensointitestin suorituskertojen seurantaa.



HUOMAUTUS

Voit poistaa testitiedostojen vanhoja kopioita vapauttaaksesi tallennustilaa.

Täysien analyysitietojen testiajo

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

Toimenpide

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

Yhdistä molempiin raportteihin kansiolle määritetty sekvensoinnin nimi.
- 5 Avaa tuotoskansion TestData_NDx_FullRun-kansio ja etsi seuraava raportti: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Odotettu tiedostokoko on noin 7 kt.
- 6 Siirrä testisekvensointiajo takaisin TestingData-kansioon.

Liite D Muut apumateriaalit

Seuraava dokumentaatio on ladattavissa Illuminan verkkosivustosta.

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

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

Liite E Lyhenteet

Lyhenne	Määritelmä
BCL	Emästen tunnistamistiedosto (Base Call File)
CE-IVD	<i>In vitro</i> -diagnostiikkatuotteen CE-merkintä.
cfDNA	Soluvapaa DNA (Cell-Free DNA)
DNA	Deoksiribonukleiinihappo
DNS	Toimialueen nimijärjestelmä (Domain Name System)
FASTQ	Tekstiedostomuoto sekvensointilaitteiden tuotoksen tallentamista varten
FF	Sikiöfraktio (Fetal Fraction)
FIFO	Periaate, jonka mukaan ensimmäinen käsitellään ensimmäiseksi (First In, First Out)
iFACT	Sikiöaneuploidian määrittämisen luotettavuustesti (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	Internet-protokolla (Internet Protocol)
LIMS	Laboratorion tiedonhallintajärjestelmä (Laboratory Information Management System)
LIS	Laboratorion tietojärjestelmä (Laboratory Information System)
LLR	Todennäköisyysuhde (Log-Likelihood Ratio)
MAC	Tietoväliseen käyttöoikeuksien hallinta (Media Access Control)
NAS	Verkkoon liitetty tallennusjärjestelmä (Network Attached Storage)
NES	Ei-poissuljetut paikat (Non Excluded Sites)
NGS	Seuraavan sukupolven sekvensointi (Next-Generation Sequencing)
NIPT	Non-invasiivinen prenataalitutkimus (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Kontrolli ilman mallia (No Template Control)
NTP	Verkon aikaprotokolla (Network Time Protocol)
PF	Suodattimen läpäisy (PF)
PQ	Prosessin kvalifiointi (PQ)
QC	Laadunvalvonta (Quality Control)
Regex	Säännöllinen lauseke (Regular Expression). Merkkien sarja, jonka perusteella vastaavuusalgoritmit voivat validoida tietoja.
RTA	Reaaliaikainen analyysi (Real-Time Analysis)
RUO	Vain tutkimuskäyttöön (Research Use Only)
SCA	Sukupuolikromosomien aneuploidia (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Käyttöturvallisuustiedotteet (Safety Data Sheets)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1 -tiivistefunktio
SSL	Secure Sockets Layer -salausprotokolla

Tekninen tuki

Teknisissä kysymyksissä voit ottaa yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Verkkosivusto: www.illumina.com
Sähköposti: techsupport@illumina.com

Illuminan asiakastuen puhelinnumerot

Alue	Ilmainen	Alueellinen
Pohjois-Amerikka	+1 800 809 4566	
Alankomaat	+31 8000222493	+31 207132960
Australia	+1 800 775 688	
Belgia	+32 80077160	+32 34002973
Espanja	+34 911899417	+34 800300143
Etelä-Korea	+82 80 234 5300	
Hong Kong, Kiina	800960230	
Irlanti	+353 1800936608	+353 016950506
Italia	+39 800985513	+39 236003759
Itävalta	+43 800006249	+43 19286540
Japani	0800 111 5011	
Kiina	400 066 5835	
Norja	+47 800 16836	+47 21939693
Ranska	+33 805102193	+33 170770446
Ruotsi	+46 850619671	+46 200883979
Saksa	+49 8001014940	+49 8938035677
Singapore	+1 800 579 2745	
Suomi	+358 800918363	+358 974790110
Sveitsi	+41 565800000	+41 800200442
Taiwan, Kiina	00806651752	
Tanska	+45 80820183	+45 89871156
Uusi-Seelanti	0800 451 650	
Yhdistynyt kuningaskunta	+44 8000126019	+44 2073057197
Muut maat	+44 1799 534000	

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

Tuotedokumentaatio – ladattavissa osoitteesta support.illumina.com.



Illumina

5200 Illumina Way

San Diego, California 92122 U.S.A.

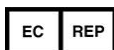
+1 800 809.ILMN (4566)

+1 858 202 4566 (Pohjois-Amerikan ulkopuolella)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com

CE
2797



Illumina Netherlands B.V.

Steenoven 19

5626 DK Eindhoven

The Netherlands

Rahoittaja Australiassa

Illumina Australia Pty Ltd

Nursing Association Building

Level 3, 535 Elizabeth Street

Melbourne, VIC 3000

Australia

IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN

© 2021 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

illumina[®]