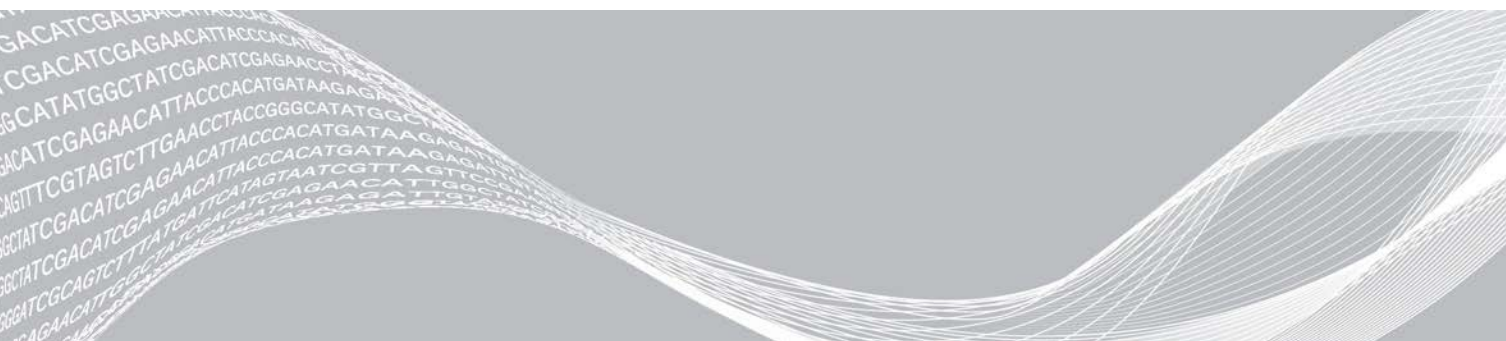


2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“

Programinės įrangos vadovas



Naudojant šį gaminį taikoma patento, išduoto įmonei „Illumina, Inc.“, teisinė apsauga bei įmonei priklauso patento licencija. Įsigyjant šį gaminį suteikiama ribota, neperleidžiama teisė naudoti gaminį pagal numatytą jo naudojimo paskirtį laikantis visų dokumentacijos ir kitų susijusių sąlygų. Pavyzdinis neišsamus tokių patentų sąrašas pateikiamas adresu www.illumina.com/patents. Jokia kito patento teisė ar teisė naudoti gaminį ne pagal paskirtį nesuteikiama tiesiogiai, netiesiogiai ar pagal „Estoppel“ principą.

Šis dokumentas ir jo turinys priklauso „Illumina, Inc.“ ir jos filialams („Illumina“), jis skirtas tik klientui naudoti pagal sutartį, kiek tai susiję su čia aprašyto (-ų) produkto (-ų) naudojimu, ir jokių kitų tikslu. Šis dokumentas ir jo turinys negali būti naudojami ar platinami jokių kitų tikslu ir (arba) kitaip negali būti pateikiami, atskleidžiami ar atkuriami kokiu nors būdu, be išankstinio rašytinio „Illumina“ sutikimo. „Illumina“ šiuo dokumentu neperduoda jokios trečiosios šalies licencijos pagal jos patentą, prekės ženklą, autorių teises, bendras teises nei panašių teisių.

Kvalifikuotas ir tinkamai išmokytas personalas turi griežtai ir aiškiai vadovautis šiame dokumente pateiktomis instrukcijomis, kad būtų užtikrintas tinkamas ir saugus šiame dokumente aprašyto (-ų) produkto (-ų) naudojimas. Prieš naudojant tokį (-ius) produktą (-us), visas šio dokumento turinys turi būti išsamiai perskaitytas ir suprastas.

JEI NEBUS PERSKAITYTOS VISOS ČIA PATEIKTOS INSTRUKCIJOS IR JOMIS NEBUS AIŠKIAI VADOVAUJAMASI, GALIMAS PRODUKTO (-Ų) PAŽEIDIMAS, NAUDOTOJO BEI KITŲ ASMENŲ SUŽEIDIMAS IR ŽALA KITAI NUOSAVYBEI, BE TO, TAI PANAIKINA PRODUKTUI (-AMS) TAIKOMOS GARANTIJOS GALIOJIMĄ.

„ILLUMINA“ NEPRISIIMA JOKIOS ATSAKOMYBĖS, JEI ČIA APRAŠOMAS (-I) PRODUKTAS (-AI) (ĮSKAITANT DALIS IR PROGRAMINĘ ĮRANGĄ) NAUDOJAMAS (-I) NETINKAMAI.

© 2020 m. „Illumina, Inc.“. Visos teisės saugomos.

Visi prekių ženklai priklauso „Illumina, Inc.“ ar kitiems savininkams. Informacijos apie konkrečius prekių ženklus ieškokite adresu www.illumina.com/company/legal.html.

Keitimo istorija

Dokumentas	Data	Keitimo aprašymas
Dokumento Nr. 1000000067940 v05	2020 m. rugsėjo mėn.	<ul style="list-style-type: none"> • Pridėtos naujų atsarginės kopijos užšifravimo ir tinklo slaptažodžio funkcijų instrukcijos. • Atnaujintas skyrius Sertifikato atsisiuntimas ir diegimas su išsamesnėmis instrukcijomis. • Pridėtas veiksmas tinklo slaptažodžiui įvesti ir priminimas sugeneruoti sertifikatą darbo eigos tvarkytuvo skyriuje Serverio konfigūracija. • Atnaujinti siejimo serverio diskai, nurodantys tik administratoriaus vartotojo teises, ir atnaujintas SMB versijų suderinamumas. • Pridėta nuoroda į atsarginės kopijos užšifravimą svetainės serverio duomenų archyvavimo skyriuje. • Prie tyrimo programinės įrangos žiniatinklio vartotojo sąsajos įvado pridėta pastaba, nurodanti, kad programinės įrangos negalima pasiekti mobiliuosiuose įrenginiuose. • NIPT ataskaitoje pridėtos aiškinamosios pastabos apie rezultatų kapitalizaciją. • Atnaujintas reikšmių parinkčių informacijos pateikimas, kad būtų lengviau skaityti žmonėms skyriuje Rezultatų ir pranešimų ataskaitos. • Atnaujinta "Workflow Manager" pavadinimų suteikimo tvarka, kad būtų nuosekliai rodomas visas "VeriSeq NIPT Workflow Manager" programinės įrangos pavadinimas.
Dokumento Nr. 1000000067940 v04	2020 m. vasario mėn.	<ul style="list-style-type: none"> • Atnaujintos mėginių lapo įvesties ir mėginių lapo nusiuntimo temos, aiškiau nurodant funkcijos apribojimus, taikomus įkeliant mėginių lapą. • Atnaujinti rėmėjo Australijoje ir „Illumina Netherlands“ adresai.
Dokumento Nr. 1000000067940 v03	2019 m. spalio mėn.	<ul style="list-style-type: none"> • 2 versijos „VeriSeq“ vietiniam serveriui pridėtas skyrius „Aplinkosaugos reikalavimai“. • Atnaujinta lytinių chromosomų anomalijų rezultatų pateiktis skyriaus „Rezultatai ir pranešimų ataskaitos B priede, kad sutaptų su pateiktimi NIPT“ ataskaitoje.
Dokumento Nr. 1000000067940 v02	Balandžio mėn. 2019 m.	Pridėta išsami informacija į NIPT ir papildomas ataskaitas, siekiant suvienodinti informaciją su mokymo medžiaga.
Dokumento Nr. 1000000067940 v01	2019 m. vasario mėn.	2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ programinės įrangos vadovo laida klientų naudojimui.
Dokumento Nr. 1000000067940 v06	Lapkričio mėn. 2018 m.	Pirmoji laida skirta tik vidiniam naudojimui.

Turinys

Keitimo istorija	iii
1 skyrius 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“	1
Įvadas	1
Sistemos architektūra	3
2 skyrius „VeriSeq NIPT“ darbo eigos tvarkytuvė	4
Įvadas	4
„VeriSeq NIPT“ metodas	4
„VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė	4
„VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra	10
3 skyrius Naujos kartos sekvenatorius	13
Įvadas	13
Sekoskaitos telkinys	13
Duomenų atmintinės integravimas	13
Analizės pralaidumo aprėptis	14
Tinklo duomenų srauto apribojimai	14
„VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė	14
4 skyrius 2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga	15
Įvadas	15
Tyrimo programinės įrangos komponentai	15
Žiniatinklio naudotojo sąsaja	19
Analizė ir ataskaitų kūrimas	29
2 versijos „VeriSeq“ vietinis serveris	31
A priedas Kokybės kontrolės metrika	35
Kiekybinio įvertinimo KK metrika ir ribos	35
Sekoskaitos KK metrika ir ribos	35
B priedas Sistemos ataskaitos	37
Įvadas	37
Sistemos ataskaitų suvestinė	38
Ataskaitų generavimo įvykiai	39
Rezultatai ir pranešimų ataskaitos	41
Procesų ataskaitos	49
C priedas Trikčių šalinimas	57
Įvadas	57
Tyrimo programinės įrangos pranešimai	58
Sistemos klaidos	66

Duomenų apdorojimo bandymai	66
D priedas Papildomi ištekliai	68
E priedas Akronimai	69
Techninė pagalba	70

1 skyrius 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“

Įvadas	1
Sistemos architektūra	3

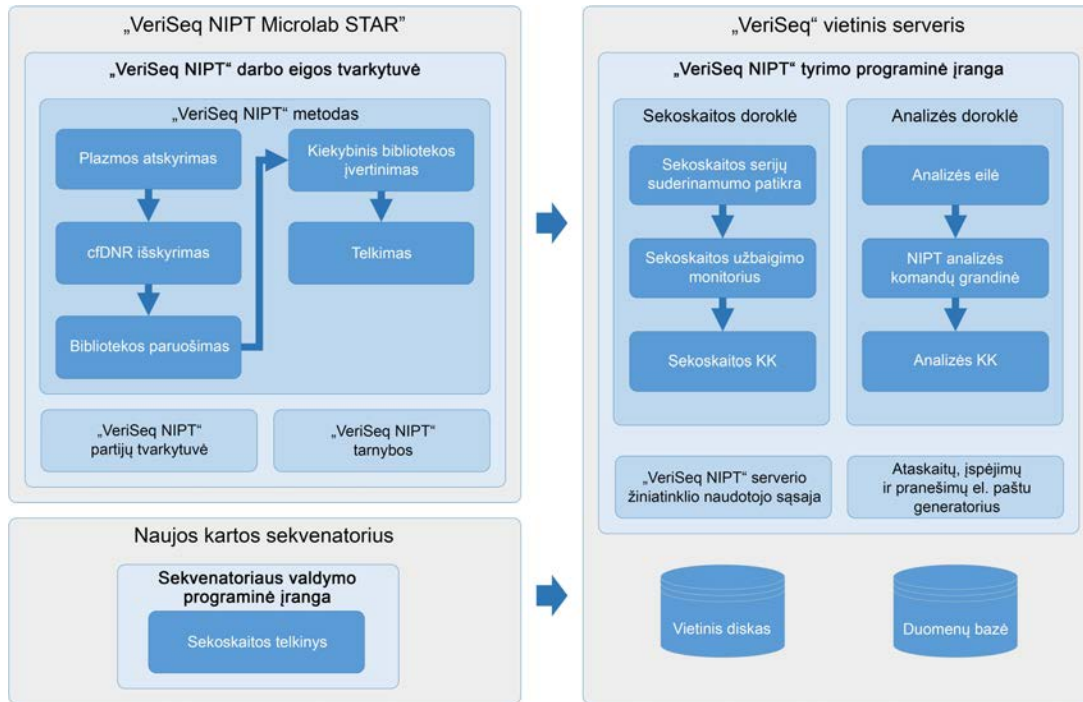
Įvadas

2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ yra *in vitro* diagnostikos tyrimas, naudojamas kaip sekoskaita paremtas tyrimas, skirtas aptikti vaisiaus aneuploidijas tiriant motinos periferinius visos sudėties kraujo mėginius, paimtus iš nėščiųjų, kai vaisiaus gestacinis amžius siekia ne mažiau nei 10 savaičių. Bandyti pateikiamos dvi atrankinio sveikatos patikrinimo tipų parinktys: „basic“ (įprastas) ir „genomwide“ (viso genomo). Įprastu atrankiniu sveikatos patikrinimu teikiama informacija apie aneuploidijų būseną tik 21, 18, 13, X ir Y chromosomose. Viso genomo atrankiniu sveikatos patikrinimu visoms chromosomoms nurodomos visų autosomų ir aneuploidijų būsenos dalinės delecijos ir duplikacijos. Abu atrankinio sveikatos patikrinimo tipai turi parinktį teikti užklausą nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas (SCA). Pasitelkiant bet kurį iš šių atrankinio sveikatos patikrinimo tipų, šis gaminys neturi būti naudojamas kaip vienintelė priemonė nustatant diagnozę ar priimant kitus sprendimus dėl nėštumo eigos.

2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ sistemos architektūra sudaryta iš toliau nurodytų komponentų.

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – automatizuotas skysčio apdorojimo prietaisas, naudojantis „VeriSeq NIPT“ darbo eigos tvarkytuvę ir „VeriSeq NIPT“ mėginių paruošimo rinkinius, skirtus paruošti ir sekėti bibliotekos mėginius. „ML STAR“ ruošia mėginius, naudojamus analizei, pasitelkdamas 2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą pagal naudojimo nurodymus, pateikiamus 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ *įdėtiniame informaciniame lapelyje (dokumento Nr. 1000000078751)*.
- ▶ **Next-Generation Sequencer (NGS)** (naujos kartos sekvenatorius (NKS) – viso genomo sekoskaitos prietaisas, kuriuo galima atlikti prietaiso klasterių generavimą ir sekoskaitą. Sekvenatoriaus valdymo programinė įranga pateikia veiksmų, kaip nustatyti sekoskaitos seriją, ir vykdo visų kvantifikuotos bibliotekos telkinio mėginių sekoskaitos nuskaitymus.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server v2** (2 versijos „VeriSeq“ tinklalapio serveris) – serveris, priglobiantis 2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą ir laikantis duomenis analizuoti suporuotus pagal galą sekoskaitos duomenis. Programinė įranga nuolat stebi ir analizuoja sekoskaitos duomenis ir teikia mėginių rezultatus, procesų rezultatus ir pranešimus.

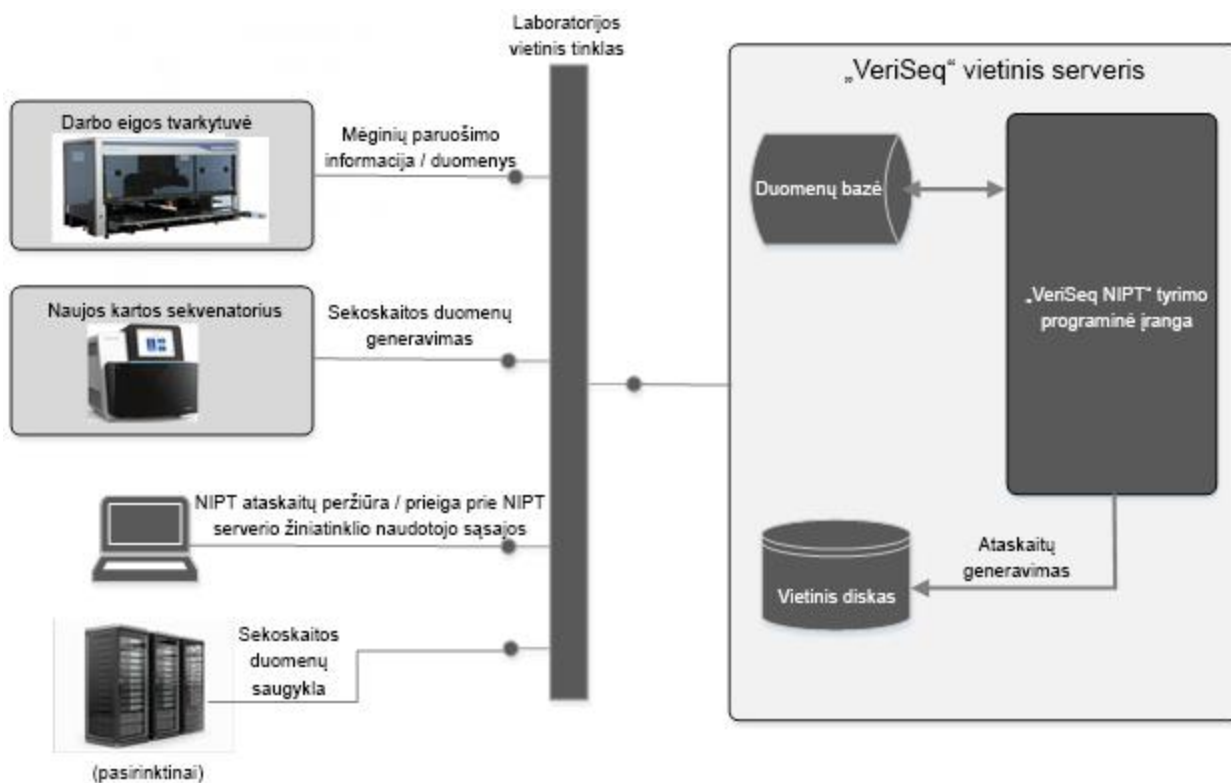
1 pav.2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ komponentai



Sistemos architektūra

2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ naudojamas vietinis tinklas (LAN), kad sujungtų visą sistemos įrangą, naudodamas tą patį potinklį. Naudodami LAN galite dinamiškai išdėstyti įrangą ir plėsti pralaidumą sujungdami papildomus sekvenatorius ir (arba) „ML STAR“ kompiuterizuotas darbo vietas. 2 pav galite matyti apžvalgą.

2 pav. 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ apžvalga



2 skyrius „VeriSeq NIPT“ darbo eigos tvarkytuvė

Įvadas	4
„VeriSeq NIPT“ metodas	4
„VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė	4
„VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra	10

Įvadas

„VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė įdiegiama į „ML STAR“ ir teikia paprastą naudoti ir intuityvią grafinę naudotojo sąsają, kuri automatiškai atlieka kraujo mėginių paruošimą pagal 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) palaiko duomenų ryšį su 2 versijos „VeriSeq“ tinklalapio serveriu duomenų apdorojimo, saugojimo, mėginių sekimo ir darbo eigos logikos vykdymo tikslais.

„Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) suteikia prieigą prie trijų skirtingų programinės įrangos modulių, dar vadinamų metodais.

- ▶ „VeriSeq NIPT“ metodas
- ▶ „VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė
- ▶ „VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra

„VeriSeq NIPT“ metodas

„VeriSeq NIPT Method“ (metodas) valdo „ML STAR“ automatizuotą mėginių apdorojimą. Šiuo metodu atlieka toliau pateikiamus apdorojimo veiksmus.

- ▶ **Plasma Isolation** (plazmos atskyrimas) – perkelia 1 ml atskirtos plazmos iš kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlio. Proceso logika sukuria partiją naudodama tyrimo programinę įrangą. Kiekvienoje partijoje yra mėginių duomenų, įskaitant mėginio brūkšninį kodą, mėginio tipą, atrankinio sveikatos patikrinimo tipą, šulinėlio padėtį ir lyties nustatymo vėliavėlę.
- ▶ **cfDNA Extraction** (cfDNR išskyrimas) – išgrynina cfDNR iš 900 µl plazmos.
- ▶ **Library Preparation** (bibliotekos paruošimas) – sukuria bibliotekų iš išgrynintų cfDNR, paruoštų sekoskaitai. Bibliotekose yra unikalių indeksų kiekvienam partijos mėginiui.
- ▶ **Library Quantification** (bibliotekos kiekybinis įvertinimas) – nustatoma cfDNR koncentracija naudojant interkaliojamą fluorescencinį dažą 384 šulinėlių mikroplokštelių formatu. Plokštelė apima sužymėtą DNR standartinę kreivę ir kiekvieno partijos mėginio kopijas. Sistema naudoja neapdorotus fluorescencijos nuskaitymus iš mikroplokštelių skaitytuvo ir apskaičiuoja mėginio koncentracijas, atsižvelgiant į standartinę kreivę.
- ▶ **Pooling and Normalization** (telkimas ir normalizavimas) – sekoskaitai sujungia bibliotekas į vientisus telkinius. Sistema naudoja anksčiau nustatytas koncentracijas, kad apskaičiuotų tinkamus perkėlimo tūrius kiekvienam sekvenatoriui paruošto telkinio mėginiui.

„VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė

„VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė valdo mėginių, partijų ir telkinių būseną pasitelkdama naudotojo sąsają. Sistema suteikia galimybę sekėti mėginius keliose skysčio apdorojimo sistemose ir sekvenatoriuose bei per analizės komandų grandinę. Daugiau informacijos apie mėginių apdorojimo procedūras žr. skyriuje 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ įdėtiniame informaciniame lapelyje (dokumento Nr. 1000000078751).

Galite tvarkyti mėginius darbo metu naudodami tris skirtingas kategorijas, vadinamas objektais.

Objektas	Aprašymas
Mėginys	1 ml plazmos vienkartinio paėmimo iš vieno kraujo mėginio mėgintuvėlio rezultatas. Mėginiai yra susieti su kraujo mėginio mėgintuvėlio brūkšniu kodu (mėginio brūkšniu kodu) ir partija.
Partija	24, 48 arba 96 mėginių, apdorojamų atliekant cfDNR išskyrimo ir bibliotekos paruošimo procesą, plokštelė.
Telkinys	Sekvenatoriui paruoštų, dvigubai indeksuotų bibliotekų normalizuotas ir praskiestas turis. Kiekvieną telkinį sudaro iki 48 mėginių.

Apdorojimo metu galimi toliau nurodyti veiksmai su objektais.

Veiksmas	Objektas	Sugeneruota ataskaita	Aprašymas
Panaikinimas	Mėginys	Mėginio panaikinimas	Mėginys, naudotojo pažymėtas kaip nebetinkamas apdorojimo procesui. Panaikintiems mėginiams nenurodomas tyrimo rezultatas. Pavyzdžiui, aiški kraujo ląstelės pernaša per plazmos atskyrimą.
	Partija	Partijos panaikinimas	Partija, naudotojo pažymėta kaip nebetinkama. Jei partijos panaikinimas įvyksta prieš telkinio kūrimą, visi mėginiai yra panaikinami. Pavyzdžiui, plokštelė nukrito ant grindų ar su ja buvo kitaip netinkamai elgiamasi.
	Telkinys	Telkinio panaikinimas	Telkinys, naudotojo pažymėtas kaip nebetinkamas. Po dviejų telkinio panaikinimų visi mėginiai telkinyje panaikinami. Pavyzdžiui, visas telkinio turis, naudojamas dviem nepavykusiems sekoskaitos bandymams.
KK triktis	Mėginys	Mėginio panaikinimas	2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ automatiškai pažymi mėginį kaip netinkamą, jei jis nepereina KK metrikos, ar dėl sistemos aptiktos skysčio apdorojimo trikties.
	Partija	Partijos panaikinimas	2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ automatiškai pažymėjo visą partiją kaip netinkamą. Pavyzdžiui, sistemos triktis skysčio apdorojimo metu.
Atšaukimas	Mėginys	Mėginio atšaukimas	Laboratorijos vadovybė pažymėjo mėginį kaip panaikintą. Negeruojamas tyrimo rezultatas.
Mėginio atributų redagavimas	Mėginys	Lyties nustatymas	Lyties nustatymo parinktį naudotojas pažymėjo „Yes“ (taip), „No“ (ne) arba „SCA“ (lytinių chromosomų aneuploidijos). Jei mėginiui lyties nustatymas pateiktas kaip „Yes“ (taip), mėginio lytis generuojama. Jei mėginiui lyties nustatymas pateiktas kaip „No“ (ne), mėginio lytis negeneruojama. Jei mėginiui lyties nustatymas pateiktas kaip „SCA“ (lytinių chromosomų aneuploidijos), pateikiamos tik lyties chromosomų aneuploidijos.
	Mėginys	Mėginio tipas	Mėginio tipas, naudotojo pažymėtas kaip „Singleton“ (vienvaisis nėštumas), „Twin“ (daugiavaisis nėštumas), „Control“ (kontrolinis) ir „NTC“ (be kontrolinio mėginio šablono). Mėginio lyties tipo priskyrimas turi tiesioginį poveikį tyrimo analizei. Norint užtikrinti tyrimo rezultatų tikslumą, turi būti pasirinktas mėginio tipas.
	Mėginys	Atrankinio sveikatos patikrinimo tipas	Atrankinio sveikatos patikrinimo tipas, kurį naudotojas pažymėjo kaip įprastą (tik 21, 18, 13, X ir Y) ar viso genomo (visų chromosomų).

Panaikinus, įvykus KK trikčiai ar atšaukus veiksmą, objektas toliau neapdorojamas. Laboratorijos informacijos valdymo sistema (LIMS) gali naudoti mėginių panaikinimo ataskaitas, kad nurodytų mėginio pakartotinį apdorojimą iš kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlių.

Mėginių lapo įvestis

Įvesties mėginių lape pateikiama su pacientu susijusi mėginių informacija, įskaitant mėginio tipą ir lytinių chromosomų nustatymo būseną. Prieš pradėdant generuoti sekoskaitos telkinius į sistemą, turi būti įvesta visa mėginių informacija.



DĖMESIO

Kad išvengtumėte klaidų, mėginių lape neįtraukite jokios NTC mėginių informacijos. Jų neįtraukite ir nekurkite jiems eilučių. Sistema automatiškai NTC mėginiams taiko brūkšnius kodus, atrankinio sveikatos patikrinimo tipą, mėginio tipą ir lyties nustatymą.

Įvesties mėginių lapas turi būti tabuliacijos žymėmis atskirto tekstinio failo (*.txt) formatu. Failo antraštės stulpelių pavadinimai turi visiškai sutapti su antraštės stulpelių pavadinimais, nurodytais tolesnėje lentelėje.

Antraštės stulpelis	Duomenų tipas	Reikalavimas	Aprašymas
batch_name	Eilutė / tuščia	Būtinasis	Jame nurodomas mėginio partijos pavadinimas. Turi sutapti su partijos pavadinimu, įvestu į priskyrimo metodą („Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė), kad būtų patvirtintas įvesties mėginių lapas, susietas su tinkama partija. Nustatyta didžiausia 26 simbolių riba. Stulpelis gali būti paliktas tuščias. PASTABA Nebus priimami mėginių lapai, neturintys stulpelio „batch_name“.
sample_barcode	Eilutė	Būtinasis	Į „ML STAR“ įdedamų kraujo mėginių mėgintuvėlių brūkšniniai kodai. Jei sveiką skaičiaus vertę naudojama mėginio brūkšniniam kodui, jis neturėtų būti ilgesnis nei 15 skaitmenų. Mėginio brūkšninis kodas, sudarytas iš raidžių ir skaitmenų, turi turėti daugiausia 32 simbolius. Naudokite tik skaičius, raides, brūkšnelius (-) ir pabraukimo brūkšnius (_).
sample_type	Eilutė	Būtinasis	Nurodo analizei skirtą mėginio tipą. Leidžiamos vertės yra „Singleton“ (vienvaisis nėštumas), „Twin“ (daugiavaisis nėštumas), „Control“ (kontrolinis) ir „NTC“ (be kontrolinio mėginio šablono).
sex_chromosomes	Eilutė	Būtinasis	Jame nurodoma, kokia informacija pateikiama apie vaisiaus lytines chromosomas. Galimos vertės – „yes“ (taip) (nurodyti), „no“ (ne) (nenurodyti) ir „sca“ (nurodyti tik lytinių chromosomų aneuploidijas).
screen_type	Eilutė	Būtinasis	Joje nurodomas analizei priskirtas atrankinio sveikatos patikrinimo tipas. Galimos vertės yra „basic“ (įprastinis) ir „genomewide“ (viso geno).

Įvesties mėginių lapas nusiunčiamas per plazmos atskyrimą arba telkimą. Atnaujinti mėginių lapai gali būti taip pat nusiųsti naudojant partijų tvarkytuvę keisti visų mėginių atributus, išskyrus patikros tipą. Mėginio informacija patvirtinama per mėginio nusiuntimo procesą. Į nusiųstus per plazmos atskyrimą mėginius gali įeiti visas mėginių sąrašas arba mėginių poaibis. Telkimo metu sistema pateikia užklausą dėl visos likusios mėginių informacijos, nusiųstos per plazmos atskyrimą.

Naudotojas gali valdyti visų mėginių partijų (partijų, generuojamų kliento LIMS) ar pakartotinių tyrimų (likusios laisvos padėtyš užpildomos kitais pasiekiamais mėginiais) mėginių įdėjimą.

Galite rinktis tris būdus, kaip naudoti mėginių lapus:

- ▶ Numatytosios partijos (LIMS sukurtos partijos)
- ▶ Ad hoc partijų kūrimas (darbo eigos tvarkytuvė sukurtos partijos)
- ▶ Mišrusis partijų kūrimas (užpildymas LIMS aukšto prioriteto mėginiais)

Numatytosios partijos – LIMS sukurtos partijos

Kliento LIMS gali sukurti partijų prieš pradėdant mėginio apdorojimą. Numatytųjų partijų visi mėginiai jau yra susieti su partija prieš juos įdedant į „ML STAR“. Plazmos atskyrimo metu nusiųstame mėginių lape yra visi partijos mėginiai su visa mėginių informacija. LIMS sukurtų partijų mėginių lapuose turi būti partijos ID stulpelis, kad būtų galima patikrinti, ar apdorojimo pradžioje rankiniu būdu į „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) buvo teisingai įvestas partijos ID.

Šio būdo privalumas – nustatomi tik tam tikri įdėti mėginiai, nes sistemai reikia, kad visi mėginių lape nurodyti mėginiai būtų partijoje. Jokios papildomos informacijos nereikia, todėl laboratorijos darbuotojai gali tęsti galutinės ataskaitos kūrimą neįvesdami papildomų duomenų.

- ▶ **Privalumai** – galima valdyti visą partijos turinį. Taip neįdėsime nepageidaujamų mėginių.
- ▶ **Trūkumai** – reikia sukurti sistemą, kaip sudaryti partijas iš inventoriaus (pažangioji LIMS). Laboratorijos darbuotojams gali tekti nuskaityti tinkamus mėginius iš atmintinės arba prireikti pažangios mėginių laikymo sistemos.

Ad hoc partijų kūrimas – sukurtos partijos

Partijos gali būti sukurtos laboratorijoje surenkant mėginių mėgintuvėlius ir juos įdedant į „ML STAR“ plazmos atskyrimo metu. Nebūtina iš anksto susieti mėginius su partija: laboratorijoje esantis naudotojas nusprendžia, kokie mėginiai priklausys partijai.

Kai būsite paraginti, plazmos atskyrimo metu pasirinkite **No Sample Sheet** (be mėginių lapo). Darbo eigos tvarkytuvė susieja įstatytus mėginius su rankiniu būdu įvestu partijos ID ir sugeneruoja partijos paleidimo ataskaitą. Ataskaitą galima nusiųsti į laboratorijos LIMS sistemą nurodant, kad partija sukurta, ir pateikti susijusių mėginių sąrašą.

- ▶ **Privalumai** – nereikia LIMS ar mėginių lapo. Nusiųsdami telkimo metu naudotojai gali modifikuoti partijos paleidimo ataskaitą, keisdami informaciją apie mėginio tipą, patikros tipą ir lyties ataskaitos kūrimą. Įrankio dinamiškumą taip pat nurodo savybė pridėti bet kurį mėginį bet kuriuo metu.
- ▶ **Trūkumai** – nevykdoma automatizuota mėginių įtraukimo į partiją kontrolė. Naudotojas gali pateikti analizei nepageidaujamą mėginį. Telkimo metu mėginių duomenys turi būti nusiųsti.

Mišrusis partijų kūrimas – LIMS prioritetiniai mėginiai

Kliento LIMS sistema gali sukurti partiją su iš anksto paruoštų mėginių poaibiu. Darbo eigos tvarkytuvė užpildo likusius partijos mėginius informacija iš įdėtų mėginių. Šiuo atveju naudotojas nusiunčia dalinį mėginių lapą per plazmos atskyrimą. Kaip jau minėta, jei laboratorijos nori iš anksto nustatyti savo partijų pavadinimus, joms reikia užpildyti stulpelį „Batch ID“ (partijos ID). Kartais naudotojas gali nuspręsti nusiųsti tuščią mėginių lapą, kuriame nurodytas tik partijos pavadinimas, siekdamas patikrinti rankiniu būdu įvestą partijos pavadinimą. Ši strategija puikiai tinka teikti prioritetą aukšto prioriteto mėginiams, pvz., pakartotinio tyrimo, taip užtikrinant, jog šie aukšto prioriteto mėginiai bus įtraukti į seriją. Sprendimą, kuriuos mėginius įtraukti į partiją, iš dalies priima LIMS ir iš dalies naudotojas, esantis laboratorijoje.

- ▶ **Privalumai** – išlaikomas ad hoc partijų kūrimo strategijos dinamiškumas ir išsaugoma galimybė keisti partijos pavadinimą ir kai kuriuos mėginius partijoje (pvz., pakartotinio tyrimo atveju).
- ▶ **Trūkumai** – nesuteikiama visiška teisė valdyti mėginius, todėl nepageidaujamas mėginys gali būti įdėtas. Šiai strategijai vis tiek būtina kai kurių mėginių informacija per telkimą.

Mėginio atributų redagavimas

Bet kuriuo metu prieš pradėdami sekoskaitos seriją galite naudoti „VeriSeq NIPT Batch Manager“ („VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvę) norėdami keisti atskirų mėginių lytinių chromosomų nurodymą, atrankinio sveikatos tikrinimo tipą ir mėginio tipo atributus.

- 1 Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- 2 Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- 3 Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite šulinėlio padėtį, susietą su pageidaujamu mėginiu.
- 4 Patvirtinkite, kad rodomas teisingas mėginys ir tada pasirinkite mėginio tipo atributą iš išskleidžiamojo sąrašo „Sample Type“ (mėginio tipas).
- 5 Pasirinkite lyties nustatymo atributą iš išskleidžiamojo sąrašo „Sex Reporting“ (lyties nustatymas).
- 6 Pasirinkite atrankinio sveikatos patikrinimo tipo atributą iš išskleidžiamojo sąrašo „Screen Type“ (atrankinio sveikatos patikrinimo tipas).
- 7 Pasirinkite **Edit** (redaguoti).

Mėginio, partijos ir telkinio panaikinimas

Atsižvelgdamas į mėginio apdorojimo veiksmą, naudotojas gali panaikinti atskirą mėginį, partiją ar mėginio telkinį. Panaikinus mėginį, partiją ar telkinį, jie toliau neapdorojami.

Bet kuriuo metu prieš generuodami ataskaitą, naudokite „VeriSeq NIPT“ metodą arba „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvę) norėdami panaikinti vieną ar daugiau mėginių.

Panaikinimas naudojant „VeriSeq NIPT“ metodą

- 1 Mėginio apdorojimo metu lange „Well Comments“ (komentarai apie šulinėlį) kiekvieno darbo eigos tvarkytuvės proceso pabaigoje pažymėkite atskirus šulinėlius kaip nesėkmingus ir pasirinkite **OK** (gerai).
- 2 Pasirinkite bent vieną anotaciją iš išskleidžiamojo meniu arba pažymėkite žymimąjį langelį **Other** (kita) ir įveskite komentarą.
- 3 Pažymėkite žymimąjį langelį **Fail Sample** (atmesti mėginį), tada pasirinkite **OK** (gerai).
- 4 Patvirtinkite, jog sistema turi atmesti mėginį.

Panaikinimas naudojant partijų tvarkytuvę

Naudokite „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė) norėdami panaikinti:

- ▶ mėginį;
- ▶ partiją prieš pasibaigiant telkimo veiksmui;
- ▶ mėginio telkinį, įvykdžius telkimo veiksmą ir prieš generuojant bandymo ataskaitą.



PASTABA

Prieš paleisdami „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvę), išeikite iš visų šiuo metu paleistų metodų.

Prieiga prie partijų tvarkytuvės

- 1 Norėdami pasiekti partijų tvarkytuvę, atlikite vieną iš toliau nurodytų veiksmų.
 - ▶ „App Launcher“ (programų paleidyklė) pasirinkite **VeriSeq NIPT Batch Manager** („VeriSeq NIPT“ partijų tvarkytuvė).
 - ▶ Kompiuteryje, prijungtame prie tinklo, pereikite į vietą **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** ir atidarykite partijų tvarkytuvės metodo failą (**VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med**) naudodami „Hamilton“ serijos valdiklį.

Mėginio panaikinimas

- 1 Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- 2 Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- 3 Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite šulinėlio padėtį, susietą su nepavykusiu mėginiu.
- 4 Įsitikinkite, kad rodomas reikiamas mėginys, ir pasirinkite **Invalidate Sample** (panaikinti mėginį).
- 5 Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti). Partijos plokštelių schemeje panaikintų mėginių indikatoriai pasikeičia iš žalios spalvos į raudoną, o būsenos etiketė keičiasi iš tinkamos į nepavykusią.

Partijos panaikinimas

- 1 Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- 2 Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- 3 Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite **Invalidate Batch** (panaikinti partiją).
- 4 Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti). Partijos plokštelių diagramoje nesant tinkamų telkinių tai partijai, visų mėginių indikatoriai keičiasi iš žalios spalvos į raudoną. Tinkami telkiniai partijoje išlieka tinkami.

Telkinio panaikinimas

- 1 Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- 2 Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardą) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **Pool Manager** (telkinių tvarkytuvė).
- 3 Nuskaitykite telkinio brūkšninį kodą.
- 4 Įveskite naudotojo vardą arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- 5 Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Invalidate** (panaikinti).

Mėginių lapo nusiuntimas

Naudodamas „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė) naudotojas gali nusiųsti mėginių lapą su mėginių informacija. Pavyzdžiui, naudodamas šią funkciją, naudotojas gali nusiųsti ar keisti mėginių informaciją dideliais kiekiais. Galite keisti visus mėginio atributus, išskyrus atrankinio sveikatos patikrinimo tipą, nusiųsdami mėginių lapą.

- 1 Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).

- Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Pasirinkite **Upload New Sample Sheet** (nusiųsti naują mėginių lapą).
- Suraskite ir pasirinkite pageidaujamą mėginių lapą, tada pasirinkite **OK** (gerai).

Mėginio atšaukimas

- Eikite į skiltį „Batch Manager“ (partijų tvarkytuvė).
- Įveskite „Batch ID“ (partijos ID) ir „User Name“ (naudotojo vardas) arba operatoriaus inicialus, tada pasirinkite **OK** (gerai).
- Partijos plokštelių diagramoje pasirinkite šulinėlio padėtį, susietą su atšauktu mėginiu.
- Įsitikinkite, kad rodomas reikiamas mėginys, ir pasirinkite **Cancel Sample** (atšaukti mėginį).
- Įveskite trikties priežastį ir pasirinkite **Cancel** (atšaukti).
Partijos plokštelių diagramoje atšauktas mėginio indikatorius iš žalio pasikeičia į raudoną.

„VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra

„VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra yra keli įrankiai, naudojami „ML STAR“ ir „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) konfigūruoti ir tikrinti. Šių įrankių nebūtina turėti įprastai sistemos veiklai, bet jų gali prireikti norint palengvinti sistemos trikčių šalinimą, kurį atlieka „Illumina“ arba „Hamilton“ techninės priežiūros skyrius. Šie įrankiai taip pat naudojami norint sureguliuoti sistemos parametrus dėl klasterių tankio nuokrypio.

„VeriSeq NIPT“ techninės priežiūros paleidimas



PASTABA

Prieš vykdydami techninę priežiūrą, uždarykite visus paleistus metodus.

Norėdami pasiekti „VeriSeq NIPT“ techninę priežiūrą, atlikite vieną iš toliau nurodytų veiksmų:

- „App Launcher“ (programų paleidyklėje) pasirinkite **VeriSeq NIPT Services** („VeriSeq NIPT“ techninė priežiūra).
- Kompiuteryje, prijungtame prie tinklo, pereikite į vietą **C:\Program Files (x86)\HAMILTON-Methods\VeriSeqNIPT** ir atidarykite „VeriSeq NIPT“ techninės priežiūros metodų failą (**VeriSeqNIPT_Service.med**) naudodami „Hamilton“ serijų valdiklį.

Techninės priežiūros įrankiais galima atlikti dviejų tipų bandymus:

- Individual Tests** (atskiri bandymai) – komponentų bandymai, skirti šalinti „ML STAR“ aparatinės įrangos triktis.
- Service Tools** (techninės priežiūros įrankiai) – įrankiai, skirti konfigūruoti „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė).

Atskiri bandymai

Gali prireikti toliau nurodomų sistemos bandymų, kad būtų lengviau šalinti problemas, pasitaikančias darbo eigos tvarkytuvėje.

Sistemos tikrinimas	Aprašymas
Brūkšninis kodas / automatinis įdėjimas	Tinkamo sistemos platformos, „AutoLoader“ konfigūravimo ir brūkšninių kodų nuskaitymo funkcijų bandymai.
CPAC	CPAC platformos šildytuvo sistemų funkcionavimo bandymai. Taip pat tikrina atskirų įrenginių instaliaciją iki valdymo dėžės.
BVS vakuuminė sistema	Tikrinamas platformos pagrindinės vakuumo sistemos (BVS) veikimas siekiant įsitikinti, ar galima paleisti vakuumo funkciją ir pasiekti eksploataavimo slėgių.
Nepriklausomas kanalas	Tikrinamas nepriklausomų pipetavimo kanalų veikimas. Atliekamas skysčių sulaikymo tikrinimas siekiant nustatyti, ar pipetavimo kanaluose nėra lašėjimo, ir patikrinti tiekimo apimtį nuoseklumą.
„iSwap“	Tikrinamas „iSwap“ roboto rankos veikimas ir bendrosios plokštelių nustatytosios padėties.
„96-Head“	Tikrinama „CO-RE“ 96 zondų pipetavimo galvutė. Atliekamas skysčių sulaikymo tikrinimas siekiant nustatyti, ar pipetavimo kanaluose nėra lašėjimo, ir patikrinti tiekimo apimtį nuoseklumą.

Norėdami vykdyti atskirus bandymus:

- 1 Pasirinkite konkretų bandymą, kurį norite vykdyti.



PASTABA

„Full IOQ Execution“ (visas IOQ vykdymas) paleidžia visus šešis bandymus iš eilės.

- 2 Sekite ekrane pateikiamas instrukcijas, atkreipdami dėmesį į visus įrangos funkcijų pastebėjimus ir bet kokias atsiradusias sistemos klaidas.
- 3 Baigę pasirinkite **Abort** (nutraukti), kad išeitumėte iš metodo.
- 4 Jei būsite paprašyti pateikti sistemos pėdsakų žurnalus, sugeneruotus tikrinimo metu, juos galite pasiekti čia: C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles and begin with VeriSeqNIPT_Services.

Techninės priežiūros įrankiai

„Service Tools“ (techninės priežiūros įrankiais) galima konfigūruoti „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvę) bei kitas tyrimo nuostatas.

Sistemos tikrinimas	Aprašymas
Serverio konfigūravimas	Galima konfigūruoti ir tikrinti ryšį tarp „VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklės ir tyrimo programinės įrangos. Būtinas tinkamas ryšys tarp šių sistemų, kad galėtų veikti „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė).
Tyrimo konfigūravimas	Naudojamas atkurti numatytąją bibliotekos koncentraciją.
Įrankis „Deck Teach“	Naudojamas eksportuoti arba importuoti plokštelių nustatytąsias padėtis iš failo.

Serverio konfigūravimas

Jei pasikeitė 2 versijos „VeriSeq“ tinklalapio serverio adresas, nukreipkite „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvę) naujuoju adresu.

- 1 Meniu „Services Tools“ (paslaugų įrankiai) pasirinkite **Server Configuration** (serverio konfigūravimas).

- 2 URL atnaujinkite nurodydami naują tinklalapio serverio adresą.
- 3 Slaptažodžio laukelyje įveskite vietinio serverio tinklo slaptažodį.
- 4 Pasirinkite **Test Connection** (tikrinti ryšį), kad nusiųstumėte bandomąjį pranešimą. Jei pranešimas negautas, susisiekit su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
- 5 Ekrane „System Configuration“ (sistemos konfigūravimas) pasirinkite **OK** (gerai), tada pasirinkite **Apply** (taikyti), kad įrašytumėte naują adresą.

Kai atnaujinate tinklo adresą, taip pat turite atnaujinti kompiuterio, kuriame veikia darbo eigos tvarkytuvus, saugiųjų lizdų lygmens (SSL) sertifikatą. Pasiekite „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinę įrangą (2 versijos) šiame kompiuteryje ir žr. *Liudijimo atsisisiuntimas ir diegimas 26 psl.*

Tyrimo konfigūravimas

Sekvenatoriaus telkiniuose galite sureguliuoti sekvenatoriaus bibliotekos imtį pačioje darbo eigos tvarkytuvėje kiekvienai serijai atskirai per telkimo procesą (žr. 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ *įdėtiniam informaciniame lapelyje (dokumento Nr. 1000000078751)*). Tyrimo konfigūravimo įrankis taip pat gali būti naudojamas keisti šios koncentracijos numatytąją vertę.

Be to, galite tyrimo konfigūravimo įrankį naudoti keisti kitų parametru vertes. Galite nustatyti parametru „Default Sex Chromosome Reporting“ (numatytasis lytinių chromosomų nustatymas) į „Yes“ (taip) ar „No“ (ne). Šiuo parametru nurodoma, koks atributas priskiriamas mėginiui, kai mygtukas „Use Default“ (naudoti numatytąjį) pasirenkamas per mėginių paruošimą. Parametras „Screen Type“ (atrankinio sveikatos patikrinimo tipas) gali būti nustatytas kaip „Basic“ (įprastinis) arba „Genomewide“ (viso genomo) bei juo galima nurodyti patikros tipą mėginiui.

- 1 Pasirinkite **Assay Configuration** (tyrimo konfigūravimas).
- 2 Atnaujinkite tikslinės bibliotekos koncentracijos (pg/μl) lauką į norimą vertę.
- 3 Atnaujinkite „Default Sex Chromosome Reporting“ (numatytasis lytinių chromosomų nustatymas) į norimą vertę.
- 4 Atnaujinkite „Screen Type“ (patikros tipas) į norimą vertę.
- 5 Pasirinkite **Apply** (taikyti).

Įrankis „Deck Teach“

Per trikčių šalinimą gali prireikti eksportuoti nustatytų padėčių vertes. Naudokite „Deck Teach“ įrankį norėdami generuoti padėčių su jų vertėmis sąrašą.

- 1 Pasirinkite **Deck Teach Tool** („Deck Teach“ įrankis).
- 2 Pasirinkite **Export** (eksportuoti).
- 3 Pasirinkite tekstinio failo, kuriame nurodytos nustatytos platformos padėtys, išvesties vietą.
- 4 Pasirinkite **OK** (gerai). „Deck Teach Tool“ („Deck Teach“ įrankis) įrašo tekstinį failą, kuriame yra visos nustatytų laboratorinės įrangos padėčių vertės, skirtos „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) diegti.
- 5 Pasirinkite **Cancel** (atsaukti), kad grįžtumėte į metodų pasirinkimo ekraną.

3 skyrius Naujos kartos sekvenatorius

Įvadas	13
Sekoskaitos telkinys	13
Duomenų atmintinės integravimas	13
Analizės pralaidumo aprėptis	14
Tinklo duomenų srauto apribojimai	14
„VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė	14

Įvadas

Naujos kartos sekoskaitos sistema generuoja sekoskaitos nuskaitymus visų mėginių, esančių kiekybiškai įvertintame bibliotekos telkinyje, ir integruoja su 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ naudodama tinklalapio serverį. Sekoskaitos duomenis įvertina tyrimo programinės įrangos analizės doroklė.

Atsižvelkite į toliau pateikiamą informaciją, kai integruosite naujos kartos sekoskaitos sistemą su 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“.

- ▶ Duomenų atmintinės integravimas.
- ▶ Analizės pralaidumo našumas.
- ▶ Tinklo duomenų srauto apribojimai.

Sekoskaitos telkinys

Tyrimo programinei įrangai reikalingas naujos kartos sekvenatorius, galintis generuoti sekoskaitos duomenis paruoštame bibliotekos telkinyje pagal toliau nurodytas specifikacijas.

- ▶ 2 x 36 suporuotų pagal galą nuskaitymų generavimas.
- ▶ Suderinamas su indeksavimo adapteriais „VeriSeq NIPT“ mėginių paruošimo rinkinyje.
- ▶ Du cheminių medžiagų kanalai.
- ▶ Automatinis .BCL failų generavimas.

Duomenų atmintinės integravimas

Įprastai sekoskaitos serijai atlikti naudojant 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ reikia 25–30 GB talpos naujos kartos sekoskaitos sistemos duomenims. Faktinis duomenų dydis gali skirtis, atsižvelgiant į galutinį klasterių tankį. Tinklalapio serveryje yra daugiau nei 7,5 TB vietos duomenims laikyti, to pakanka daugiau nei 300 sekoskaitos tyrimų ($7500 / 25 = 300$).

Duomenų laikymo tikslais susiekite naujos kartos sekoskaitos sistemą su tinklalapio serveriu naudodami vieną iš toliau nurodytų metodų.

- ▶ Naudokite tinklalapio serverį kaip duomenų saugyklą. Šia konfigūracija sekvenatorius susietas tiesiogiai su serveriu ir duomenys laikomi vietinėje atmintinėje.
- ▶ Didelio pralaidumo laboratorijoje naudokite prie tinklo prijungtą atmintinę (NAS). Konfigūruokite naujos kartos sekoskaitos sistemą duomenims laikyti tiesiogiai konkrečioje NAS vietoje. Šia sąranka konfigūruokite tinklalapio serverį stebėti konkrečią NAS vietą, įgalinančia serverį stebėti būsimas sekoskaitos serijas. Kelios naujos kartos sekoskaitos sistemos gali būti pridėtos siekiant padidinti mėginių pralaidumą. Daugiau informacijos apie tai, kaip susieti serverį su NAS, žr. skyrių *Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas 24 psl.*

Daugiau informacijos apie tai, kaip susieti naujos kartos sekoskaitos sistemą (-as) su serveriu arba su NAS, žr. sistemos naudotojo vadove.

Analizės pralaidumo aprėptis

„VeriSeq NIPT“ analizės komandų grandinė įprastai apdoroja vienos sekoskaitos serijos duomenis per maždaug 5 valandas. Plėsdami laboratorijos galimybes ir siekdami geresnio mėginių pralaidumo, atsižvelkite į tai, kad vienas serveris gali apdoroti daugiausia keturias serijas per dieną, o tai iš viso sudaro 48 mėgin. x 4 = 192 mėgin. per dieną. Norėdami gauti papildomų pralaidumo sprendimų, susisieki su „Illumina“ palaikymo skyriumi.

Tinklo duomenų srauto apribojimai

2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ naudojamas laboratorijos vietinis tinklas (angl. „Local Area Network“, LAN) duomenų pralaidumui užtikrinti tarp sekoskaitos sistemos, tinklalapio serverio ir NAS (jei sukonfigūruota). Norėdami išplėsti mėginių pralaidumą, atsižvelkite į toliau nurodytus IT infrastruktūros duomenų srauto apribojimus.

- ▶ Vidutinis maždaug 25 GB duomenų srautas yra generuojamas per maždaug 10 valandų, todėl kiekvienam sekvenatoriui tenka 0,7 MB/sek. pralaidumo.
- ▶ Laboratorijos infrastruktūroje taip pat gali būti palaikomi kiti duomenų srauto šaltiniai, į kuriuos reikėtų atsižvelgti.

„VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvė

Jeį naudojate naujos kartos sekoskaitos sistemą, kurioje yra „VeriSeq NIPT“ „Local Run Manager“ (vietinio paleidimo tvarkytuvė, LRM) modulis, sekoskaitai pasiruoškite atlikdami toliau nurodytus veiksmus.

- 1 „Local Run Manager“ (vietinio paleidimo tvarkytuvėje) pasirinkite **Create Run** (sukurti seriją).
- 2 Išskleidžiamajame meniu pasirinkite **VeriSeq NIPT**.
- 3 Užpildykite toliau nurodytus laukus.
 - ▶ Serijos pavadinimas
 - ▶ Serijos aprašymas (nebūtina)
 - ▶ Telkinio brūkšninis kodas



DĖMESIO

Telkinio brūkšninis kodas, įvestas į LRM modulį, turi sutapti su telkinio brūkšniniu kodu, įvestu į „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė). Tyrimo programinė įranga atmeta neteisingas serijų konfigūracijas, todėl gali prireikti iš naujo atlikti sekoskaitą.

- 4 Pasirinkite **Save Run** (įrašyti seriją).

Baigę nustatyti seriją galite paleisti ją naudodami prietaiso programinę įrangą.

4 skyrius 2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga

Įvadas	15
Tyrimo programinės įrangos komponentai	15
Žiniatinklio naudotojo sąsaja	19
Analizė ir ataskaitų kūrimas	29
2 versijos „VeriSeq“ vietinis serveris	31

Įvadas

2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga generuoja statistinius duomenis, kad įvertintų ištirtų mėginių chromosomų kopijų skaičių. Ji taip pat gali nustatyti aneuploidijas chromosomose, parinktose analizei. Chromosomų pasirinkimas analizei priklauso nuo jūsų pasirinkto atrankinio sveikatos patikrinimo tipo: įprastas (21, 18, 13, X ir Y chromosomos) arba viso genomo (visos chromosomos). Pasirinkus viso genomo parinktį, programinė įranga taip pat tiria, ar autosomoje didėja ar mažėja antrinių chromosomos sričių kopijų skaičius. Naujos kartos sekoskaitos prietaisas generuoja analizės įvestį 36 bazių suporuotų pagal galą nuskaitymų forma.

2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga veikia naudojant 2 versijos „VeriSeq“ tinklalapio serverį. Tinklalapio serveris yra pagrindinė 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ dalis ir juo susiejama „VeriSeq“ NIPT darbo eigos tvarkyklė, naujos kartos sekoskaitos sistema ir naudotojas.

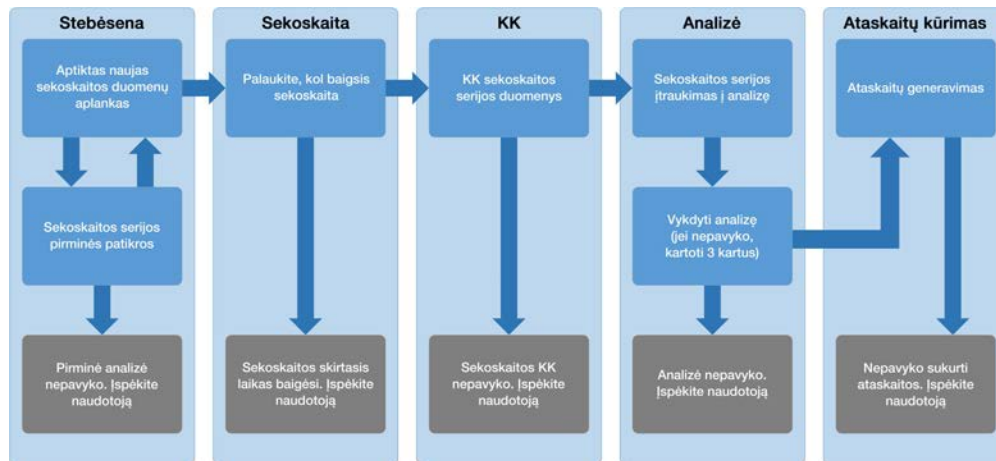
Tyrimo programine įranga nuskaitymai prilyginami žmogaus genomui ir atliekama nuskaitymų analizė, prilygintų unikaliai genomo vietai ar sričiai. Tyrimo programinė įranga pašalina pasikartojančius nuskaitymus ir vietas, kuriose pastebimas didelis aprėpties variantiškumas euploidiniuose mėginiuose. Sekoskaitos duomenys normalizuojami nukleotido turiniui ir jais siekiama ištaisyti partijos poveikį bei kitus nepageidaujamo variantiškumo šaltinius. Informacija apie cfDNR fragmento ilgį išvedama iš suporuotų pagal galą sekoskaitos nuskaitymų. Tyrimo programinė įranga taip pat vertina sričių sekoskaitos aprėpties statistinius duomenis, kurie, kaip žinoma, yra papildyti vaisiaus ar motinos cfDNR. Duomenys, generuojami iš fragmento ilgio ar aprėpties analizės, naudojami norint apskaičiuoti kiekvieno mėginio vaisiaus frakciją (FF).

Tyrimo programinė įranga nurodo, ar aptikta anomalija pagal mėginio atrankinės sveikatos patikrinimo parinktį, pasirinktą tyrimo meniu. Įprastu atrankiniu sveikatos patikrinimu nurodomos tik aneuploidijų anomalijos. Viso genomo atrankiniu sveikatos patikrinimu anomalijos apima aneuploidijas arba dalinę deleciją ar duplikaciją.

Tyrimo programinės įrangos komponentai

Tyrimo programinė įranga nesustodama veikia ir stebi naujus sekoskaitos duomenis, kai jie pridedami į tinklalapio serverio įvesties aplanką. Kai nustatoma nauja sekoskaitos serija, pradedama vykdyti tolesnė eiga.

3 pav. Duomenų srauto diagrama



- 1 Monitoring (stebėseną)** – iš anksto tikrinamas naujos sekoskaitos serijos validumas. Validumo patikra apima serijos parametrų suderinamumo (ar vertės atitinka numatytas vertes) patikras, pratekamosios kiuvetės susiejimą su žinomu esamu telkinio mėgintuvėliu, bei ją galima patikrinti, ar rezultatai jau buvo anksčiau generuoti ataskaitoje tiems patiems mėginiam tam telkinyje (pakartotinis tyrimas). Jei bent viena patikra nepereinama, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- 2 Sequencing (sekoskaitą)** – nuolat stebima, ar sekoskaitos serija jau baigėsi. Yra nustatytas laikmatis, kuriame nurodomas serijai baigti skirtasis laikas. Jei skirtasis laikas baigėsi, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- 3 QC (KK)** – tiriami vidinių operacijų KK failai, generuojami sekvenatoriaus. Tyrimo programinė įranga tikrina visą klasterių skaičių, klasterių tankį ir nuskaitymų kokybės įverčius. Jei neperėjo KK kriterijų, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- 4 Analysis (analizę)** – valdoma kelių sekoskaitos serijų, kurias generuoja su serveriu sukonfigūruoti įvairūs prietaisai, analizės eilė. Serveris vienu metu apdoroja analizės užduotį eilės tvarkos principu, kai pirma užduotis pirmiausia ir baigiama (angl. „First In, First Out“, FIFO). Kai sėkmingai baigiasi analizė, kita suplanuota eilėje analizė paleidžiama. Jei analizės serija nepavyko ar baigėsi jos skirtasis laikas, tyrimo programinė įranga automatiškai iš naujo paleidžia analizę ne daugiau trijų kartų. Po kiekvienos nesėkmės naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).
- 5 Reporting (ataskaitų kūrimas)** – kai baigiasi analizė, kuriama ataskaita, kurioje yra galutiniai jos rezultatai. Jei įvyksta klaida, bet ataskaitos nesukuriamos, naudotojui pranešama per pranešimo el. paštu sistemą ir žiniatinklio naudotojo sąsajos žurnale „Alerts“ (įspėjimai).

Tyrimo programinės įrangos užduotys

Tyrimo programinė įranga atlieka automatizuotas ir naudotojo paleistas užduotis.

Automatizuotos užduotys

Tyrimo programinė įranga atlieka toliau nurodytas automatizuotas užduotis.

- ▶ **Mėginių paruošimo žurnalo sudėstymas ir laikymas** – kiekvieno veiksmo pabaigoje generuojami išvesties failai ir saugomi aplanke „ProcessLogs“, esančiame išvesties aplanke. Daugiau informacijos apie apžvalgą žr. skyriuje *Ataskaitų failo struktūra 38 psl.*, o išsamią informaciją rasite skyriuje *Procesų ataskaitos 49 psl.*

- ▶ **Įspėjimų, el. laiškų ir ataskaitų pranešimų generavimas** – stebimos partijos, telkinio ir mėginio validumo būsenos atliekant mėginių paruošimo veiksmus bei sekoskaitos duomenų KK ir tikrinami kiekvieno mėginio analizės rezultatai. Atsižvelgiant į validumo patikrų duomenis, tyrimo programinė įranga įvertina, ar toliau tęsti procesą ir ar reikia pranešti apie rezultatus. Tyrimo programinė įranga nutraukia procesą, kai partija ar telkinys yra panaikinami atsižvelgiant į KK rezultatus. Naudotojui siunčiamas pranešimas el. paštu, generuojama ataskaita bei įspėjimas kataloguojamas žiniatinklio naudotojo sąsajoje.
- ▶ **Sekoskaitos duomenų analizė** – analizuojami neapdoroti sekoskaitos duomenys kiekvieno mėginio, sutankinto telkinyje naudojant integruotą NIPT analizės programinę įrangą. Tyrimo programinė įranga nurodo kiekvieno mėginio aneuploidijų rezultatus. Sistema nepateikia naudotojo panaikintų ar atšauktų mėginių rezultatų. Mėginiams, neatitinkantiems KK kriterijų, pateikiama aiškiai nurodyta trikties priežastis, tačiau nesėkmingų mėginių rezultatai nerodomi. Daugiau informacijos žr. skyriuje *NIPT ataskaita 41 psl.*
- ▶ **Rezultatų failo generavimas** – pateikiami mėginių rezultatai tabuliuojami žingsniais atskirtų verčių failo formatu. Failas įrašomas į išvesties aplanką. Daugiau informacijos žr. skyriuje *NIPT ataskaita 41 psl.*
- ▶ **Ataskaitų generavimas** – tyrimo programinė įranga generuoja papildomų rezultatų informaciją, pranešimus ir procesų ataskaitas. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Sistemos ataskaitos 37 psl.*
- ▶ **Mėginio telkinio ir partijos panaikinimas** –
 - ▶ **Sample invalidation** (mėginio panaikinimas) – tyrimo programinė įranga pažymi atskirus mėginius kaip netinkamus, kai naudotojas atlieka toliau nurodytus veiksmus.
 - ▶ Patvirtina mėginių panaikinimą.
 - ▶ Ruošdamas biblioteką bei prieš sukurdamas telkinius panaikina visą plokštelę. Kai mėginys pažymimas kaip netinkamas, generuojama „Sample Invalidation Report“ (mėginio panaikinimo ataskaita), žr. skyrių *Mėginio panaikinimo ataskaita 48 psl.*
 - ▶ **Pool and batch invalidation report generation** (telkinio ir partijos panaikinimo ataskaitos generavimas) – tik naudotojas gali panaikinti telkinius ir partijas. Panaikinti telkiniai sistemos neapdorojami. Telkiniai, kurie jau buvo sukurti iš panaikintos partijos, automatiškai nepanaikinami ir gali būti toliau sistemos apdorojami. Vis dėlto nauji telkiniai negali būti sukurti iš panaikintos partijos. Kai telkinys panaikinamas, sistema sukuria užklausos pakartotiniam telkinio tyrimui ataskaitą atitinkant toliau nurodytas sąlygas.
 - ▶ Partija yra tinkama.
 - ▶ Tai partijai nebėra pasiekiamų telkinių.
 - ▶ Dar nebuvo pasiektas leistinių telkinių iš partijos skaičius.Daugiau informacijos žr. skyriuje *Pakartotinio telkinio tyrimo užklausos ataskaita 49 psl.*
- ▶ **Pakartotinio tyrimo valdymas** –
 - ▶ **Pool failures** (telkinio triktys) – nepavykę telkiniai įprastai yra tie telkiniai, kurie neperėjo sekoskaitos KK metrikos. Tyrimo programinė įranga toliau neapdoruoja nepavykusių telkinių, jei serija nutraukiama. Iš naujo atlikite sekoskaitą naudodami antrojo telkinio alikvotinę dalį.
 - ▶ **Sample failures** (mėginių triktys) – jei reikia, programinė įranga suteikia galimybę iš naujo ištirti nepavykusius mėginius. Nepavykę mėginiai turi būti įtraukti į naują partiją ir pakartotinai apdoroti pagal tyrimo veiksmus.
 - ▶ **Reruns** (pakartotiniai tyrimai) – sistema pakartotinai neanalizuoja telkinių su mėginiais, kurie anksčiau buvo apdoroti ir kurių rezultatai buvo sėkmingai pateikti. Norint mėginį tirti iš naujo, reikia perkelti mėginį į naujos partijos plokštelę.

Naudotojo užduotys

2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ įgalina naudotojus atlikti tolesnes užduotis.

Naudodami „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė), atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- ▶ Pažymėkite kaip netinkamą atskirą mėginį, visus partijos mėginius arba visus mėginius, susietus su telkiniu.
- ▶ Pažymėkite atitinkamą mėginį kaip atšauktą. Tada tyrimo programinė įranga pažymi rezultatus kaip atšauktus galutinių rezultatų ataskaitoje.

Naudodami tyrimo programinę įrangą, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- ▶ Konfigūruokite programinę įrangą, kad ji būtų įrengta ir integruota laboratorijos tinklo infrastruktūroje.
- ▶ Keiskite konfigūracijos nuostatas, tokias kaip tinklo nuostatos, bendrai naudojamų aplankų vietos ir naudotojų paskyrų valdymo.
- ▶ Peržiūrėkite sistemos ir partijos būseną, rezultatų ir partijos apdorojimo ataskaitas, veiklų ir patikrų katalogus bei tyrimo rezultatus.



PASTABA

Naudotojai gali atlikti konkrečias užduotis, atsižvelgdami į naudotojų teises. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Naudotojo vaidmenų priskyrimas 23 psl.*

Sekoskaitos doroklė

Tyrimo programinė įranga valdo sekoskaitos serijas, kurias generuoja sekoskaitos prietaisai naudodami sekoskaitos doroklę. Ja identifikuojamos naujos sekoskaitos serijos, tikrinami nauji serijos parametrai ir susiejamas telkinio brūkšninis kodas su žinomu telkiniu, sukurtu bibliotekos paruošimo proceso metu. Jei nepavyksta susieti, naudotojui siunčiamas pranešimas ir stabdomas sekoskaitos serijos apdorojimas.

Patikrą atlikus sėkmingai, tyrimo programinė įranga toliau stebi sekoskaitos serijas iki jų atlikimo. Atliktos sekoskaitos serijos įtraukiamos į eilę ir bus apdorojamos analizės komandų grandinės dorokle (žr. skyrių *Komandų grandinės analizės doroklė 18 psl.*).

Sekoskaitos serijų suderinamumas

Serveris analizuoja tik sekoskaitos serijas, kurios yra suderinamos su cfDNR analizės darbo eiga.

Bazių iškvietoms generuoti naudokite tik suderinamus sekoskaitos metodus ir programinės įrangos versijas.



PASTABA

Reguliariai stebėkite sekoskaitos duomenų efektyvumo metriką ir įsitikinkite, kad duomenų kokybė atitinka specifikaciją.

„VeriSeq NIPT“ vietinio paleidimo tvarkytuvės moduliu konfigūruojama sekoskaita, pasitelkiant toliau pateikiamus nuskaitymų parametrus.

- ▶ Suporuota pagal galą serija su 2 x 36 ciklų nuskaitymais.
- ▶ Dvigubas indeksavimas su dviem 8 ciklų indeksavimo nuskaitymais.

Komandų grandinės analizės doroklė

Analizės komandų grandinės doroklė paleidžia analizės komandų grandinę, kad aptiktų aneuploidiją. Komandų grandinė vienu metu apdoroja vieną sekoskaitos seriją per trumpesnę nei 5 valandų vidutinę trukmę kiekvienam telkiniui. Jei analizės metu nepavyksta apdoroti telkinio arba analizė nebaigiama dėl

elektros energijos tiekimo trikties ar jos skirtasis laikas baigėsi, analizės komandų grandinės doroklė automatiškai iš naujo sudaro serijos eilę. Jei 3 kartus iš eilės nepavyksta apdoroti telkinio, serija žymima kaip nepavykusi ir apie tai pranešama naudotojui.

Sėkmingai atlikta analizė aktyvina NIPT ataskaitos generavimą. Daugiau informacijos žr. skyriuje *NIPT ataskaita 41 psl.*

Darbo eigos skirtajam laikui ir atmintinei keliami reikalavimai

cfDNR analizės darbo eigai taikomi toliau nurodyti skirtojo laiko ir saugyklos apribojimai.

Parametras	Numatytoji vertė
Ilgiausias sekoskaitos laikas	20 valandų
Ilgiausias analizės laikas	10 valandų
Mažiausias darbinės atmintinės dydis	900 GB

Žiniatinklio naudotojo sąsaja

Tyrimo programinė įranga priglbia vietinio žiniatinklio naudotojo sąsają, kuria galima lengvai pasiekti tinklalapio serverį iš bet kurios tinklo vietos.



PASTABA

Tyrimo programinės įrangos žiniatinklio naudotojo sąsaja nepalaiko mobiliųjų įrenginių.

Žiniatinklio naudotojo sąsajoje pateikiamos toliau nurodytos funkcijos:

- ▶ **View recent activities** (naujausių veiklų peržiūra) – nurodomi atlikti veiksmai tyrimo vykdymo metu. Apie daugelį šių veiklų naudotojas įspėjamas per pranešimų el. paštu sistemą. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Tyrimo programinės įrangos pranešimai 58 psl.*
- ▶ **View errors and alerts** (klaidų ir įspėjimų peržiūra) – nustatomos problemos, dėl kurių gali būti sustabdytas tolesnis tyrimo apdorojimas. Klaidų pranešimai ir įspėjimai naudotojui siunčiami per pranešimų el. paštu sistemą. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Tyrimo programinės įrangos pranešimai 58 psl.*
- ▶ **Configure the server network settings** (serverio tinklo nuostatų konfigūravimas) – įprastai „Illumina“ darbuotojai sukonfigūruoja tinklą įdiegdami sistemą. Gali prireikti modifikacijų, jei vietiniam tinklui būtini IT keitimai. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Tinklo ir serverio nuostatų keitimas 26 psl.*
- ▶ **Manage server access** (prieigos prie serverio valdymas) – pasiekti serverį gali tik turintys administratoriaus ir operatoriaus lygio teises. Šiais prieigos lygiais valdoma prieiga norint peržiūrėti veiklų, įspėjimų ir klaidų žurnalus bei darbo tinkle ir duomenų siejimo nuostatų modifikavimas. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Naudotojų valdymas 23 psl.*
- ▶ **Configure sequencing data folder** (sekoskaitos duomenų aplanko konfigūravimas) – pagal numatytuosius parametrus serveryje laikomi sekoskaitos duomenys. Tačiau galima pridėti centrinę NAS išplėsti laikymo talpą. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas 24 psl.*
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (pranešimų el. paštu prenumeratorių sąrašo konfigūravimas) – tvarkomas prenumeratorių sąrašas, gaunančių pranešimus el. paštu, kuriuose nurodomi klaidų pranešimai ir tyrimo proceso įspėjimai. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas 27 psl.*


- ▶ **Configure database backup encryption** (duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas) – įjungia galimybę užšifruoti serverio duomenų bazės atsargines kopijas ir nustatyti užšifravimo slaptažodį. Ši funkcija taip pat leidžia sugeneruoti laikiną, neužšifruotą atsarginę kopiją. Daugiau informacijos žr. [Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas 28 psl.](#)
- ▶ **Configure network passwords** (tinklo slaptažodžių konfigūravimas) – nustatykite ryšio tarp serverio ir sekoskaitos prietaisų bei „VeriSeq NIPT Microlab STAR“ instrumentų tinklo slaptažodžius. Daugiau informacijos žr. [Tinklo slaptažodžių konfigūravimas 28 psl.](#)
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (serverio įkėlimas iš naujo ar jo stabdymas) – jei reikia, iš naujo paleidžia ar sustabdo serverį. Įkėlimas iš naujo ar stabdymas gali būti būtinas konfigūracijos nuostatai įsigaliooti arba naudojamas kaip priemonė serverio trikdžiai šalinti. Daugiau informacijos žr. skyriuose [Serveris įkeliamas iš naujo 33 psl.](#) ir [Serverio stabdymas 34 psl.](#)

Galutinio naudotojo licencijos sutartis

Pirmą kartą prisijungdami prie žiniatinklio naudotojo sąsajos būsite paprašyti sutikti su galutinio naudotojo licencijos sutarties (EULA) nuostatomis. Pasirinkę **Download EULA** (atsisiųsti EULA) galėsite atsisiųsti licencijos sutartį į savo kompiuterį. Norėdami toliau dirbti naudodamiesi žiniatinklio naudotojo sąsaja, turėsite sutikti su programinės įrangos EULA nuostatomis.

Prireikus, sutikę su EULA nuostatomis, galite grįžti į EULA puslapį ir atsisiųsti sutarties dokumentą.

Žiniatinklio naudotojo sąsajos konfigūravimas

Pasirinkite nuostatų piktogramą , kad atidarytumėte išskleidžiamąjį konfigūravimo nuostatų sąrašą. Parametrai rodomi pagal naudotojo vaidmenį ir jų susietąsias teises. Daugiau informacijos žr. skyriuje [Naudotojo vaidmenų priskyrimas 23 psl.](#)



PASTABA

Technikas negali pasiekti šių funkcijų.

Nuostata	Aprašymas
Naudotojų valdymas	Pridėkite, aktyvinkite ar išaktyvinkite bei redaguokite naudotojo kredencialus. Atlieka tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai.
El. pašto konfigūravimas	Redaguokite prenumeratorių, gaunančių pranešimus el. paštu, sąrašą.
Atsarginės kopijos užšifravimas	Įjunkite duomenų bazės atsarginių kopijų užšifravimą ir laikinų nešifruotų atsarginių kopijų generavimą.
Tinklo slaptažodžiai	Nustatykite tinklo slaptažodžius ryšiui tarp serverio ir sprendimo komponentų palaikyti.
Serverio įkėlimas iš naujo	Atlieka tik techninės priežiūros inžinieriai arba administratoriai.
Serverio stabdymas	Atlieka tik techninės priežiūros inžinieriai arba administratoriai.

Prisijungimas prie žiniatinklio naudotojo sąsajos

Norėdami pasiekti tyrimo programinės įrangos sąsają ir prisijungti, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- 1 Kompiuteryje, prijungtame prie to pačio tinklo kaip ir vietinis serveris, atidarykite vieną iš toliau nurodytų žiniatinklio naršyklių.
 - ▶ „Chrome“ v69 arba vėlesnę
 - ▶ „Firefox“ v62 arba vėlesnę
 - ▶ „Internet Explorer“ v11 arba vėlesnę

- Įveskite serverio IP adresą arba serverio pavadinimą, kurį diegiant pateikė „Illumina“, atitinkantį šį: \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\login.
Pavyzdžiui, \\10.10.10.10\login.
- Jei atsiranda naršyklės saugos perspėjimas, pridėkite saugos išimtį, kad pereitumėte prie prisijungimo ekrano.
- Prisijungimo ekrane įveskite „Illumina“ pateiktus naudotojo vardą ir slaptažodį (skiriamos didžiosios ir mažosios raidės) ir pasirinkite **Log In** (prisijungti).



PASTABA

Po 10 minučių neveiklumo tyrimo programinė įranga automatiškai atjungia dabartinį naudotoją.

Ataskaitų srities naudojimas

2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos ataskaitų sritis rodoma iškart prisijungus ir yra pagrindinis naršymo langas. Norėdami grįžti į ataskaitų sritį, pasirinkite meniu parinktį **Dashboard** (ataskaitų sritis).

Ataskaitų srityje rodomos 50 ankstesnių veiklų, kurios buvo kataloguotos (jei yra mažiau nei 50, rodomos kataloguotos veiklos). Galite paimti ankstesnes 50 ir naršyti veiklų istoriją veiklų lentelės apatiniame dešiniajame kampe pasirinkdami **Previous** (ankstesnės).

4 pav. „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos ataskaitų sritis

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

Naujausių veiklų peržiūra

Skirtuke „Recent Activities“ (naujausios veiklos) pateikiamas trumpas naujausių tyrimo programinės įrangos ir tinklalapio serverio veiklų aprašymas.

Pavadinimas	Aprašymas
Kada	Veiklos data ir laikas
Naudotojas	Jeį taikoma, identifikuojamas naudotojas, atlikęs veiklą
Posistemis	Subjektas ar proceso vykdytojas, atlikęs veiklą, pvz., naudotojas, tyrimas ar konfigūracija

Pavadinimas	Aprašymas
Išsami informacija	Veiklos aprašymas
Lygis	Veiklai priskirtas lygis iš toliau nurodytų parinkčių. <ul style="list-style-type: none"> • Activity (veikla) – nurodoma veikla serveryje, tokia kaip sistemos įkėlimas iš naujo arba naudotojo prisijungimas / atsijungimas. • Notice (pranešimas) – nurodo nesėkmingai įvykdytą veiksmą. Pavyzdžiui, mėginio panaikinimas ar KK triktis. • Warning (perspėjimas) – nurodo, kad įvyko klaida įprasto vykdymo metu ir tinkamo aparatinės įrangos funkcionavimo metu. Pavyzdžiui, neatpažinti serijos parametrai ar nepavykusi analizė.

Naujausių klaidų peržiūra

Kortelėje „Recent Errors“ (naujausios klaidos) pateikiamas trumpas naujausių tyrimo programinės įrangos ir tinklalapio serverio klaidų aprašymas.

Pavadinimas	Aprašymas
Kada	Veiklos data ir laikas
Naudotojas	Jei taikoma, identifikuojamas naudotojas, atlikęs veiklą
Posistemis	Subjektas ar proceso vykdytojas, atlikęs veiklą, pvz., naudotojas, tyrimas ar konfigūracija
Išsami informacija	Veiklos aprašymas
Lygis	Veiklai priskirtas lygis iš toliau nurodytų parinkčių. <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (skubu) – didelė aparatinės įrangos klaida, kuri sutrikdo sistemos veiklą. Kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių. • Alert (įspėjimas) – klaida įprasto veikimo metu. Pavyzdžiui, disko sugadinimas, vietos ar konfigūracijos problema, neleidžianti generuoti ataskaitos ar siųsti pranešimus el. paštu. • Error (klaida) – sistemos ar serverio klaida įprasto veikimo metu. Pavyzdžiui, konfigūravimo failo problema ar aparatinės įrangos triktis.

Sistemos būsenos ir įspėjimų peržiūra

Norėdami peržiūrėti serverio būsenos suvestinę, ataskaitų srityje pasirinkite kortelę **Server Status** (serverio būseną).

Suvestinėje pateikiama toliau nurodyta informacija:

- ▶ **Date** (data) – dabartinė data ir laikas
- ▶ **Time zone** (laiko juosta) – laiko juosta, sukonfigūruota serveriui; naudojama el. laiškų, įspėjimų ir ataskaitų datai ir laikui
- ▶ **Hostname** (pagrindinio kompiuterio vardas) – sistemos vardas, sudarytas iš tinklo pagrindinio kompiuterio vardo ir DNS srities vardo
- ▶ **Disk space usage** (vietos diske naudojimas) – vietos diske, šiuo metu naudojamos laikyti duomenis, procentinė dalis
- ▶ **Software** (programinė įranga) – programinės įrangos reguliavimo konfigūracija (pvz., CE-IVD)
- ▶ **Version** (versija) – 2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos versija

Suvestinėje taip pat gali būti rodomas mygtukas **Server alarm** (serverio pavojaus signalas), kuriuo galima nutildyti RAID valdiklio pavojaus signalą. Šis mygtukas rodomas tik administratoriams. Jei paspaudėte šį mygtuką, kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių dėl papildomos pagalbos.

Naudotojų valdymas



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę pridėti, redaguoti ar šalinti technikų ir kitų panašaus teisių lygio naudotojų teises.

Naudotojo vaidmenų priskyrimas

Naudotojo vaidmenimis galima nustatyti naudotojo prieigą ir teises atlikti tam tikras užduotis.

Vaidmuo	Aprašymas
Paslauga	„Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius, atliekantis pirmąjį diegimą ir sistemos sąranką (įskaitant administratoriaus kūrimą). Taip pat jis šalina triktis, atlieka serverio taisymą, nustato ir keičia konfigūravimo nuostatus bei teikia nuolatinį programinės įrangos palaikymą.
Administratorius	Laboratoriją administruojantis asmuo, nustatantis ir tvarkantis konfigūravimo nuostatus, administruojantis naudotojus, nurodantis el. laiškų prenumeratorių sąrašą, taip pat gali įkelti serverį iš naujo ar jį stabdyti.
Technikas	Laboratorijos technikas, galintis peržiūrėti sistemos būseną ir įspėjimus.

Naudotojų pridėjimas

Pirminio įdiegimo metu „Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius prideda naudotoją administratorių. Norėdami pridėti naudotojų, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- 1 Ekране „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite **Add New User** (pridėti naują naudotoją).



PASTABA

Visi laukai yra privalomi.

- 2 Įveskite naudotojo vardą.



PASTABA

Naudotojo varde galima naudoti šiuos simbolius: didžiąsias ir mažąsias raides, lotynų kalbos raidyno ir skaitmenų simbolius (pvz., a–z ir 0–9), tik „_“ (pabraukimo brūkšnį) ir „-“ (brūkšnelį). Naudotojo vardą turi sudaryti 4–20 simbolių, iš kurių bent vienas turi būti skaitmuo. Pirmasis naudotojo vardo simbolis negali būti skaitmuo.

Tyrimo programinėje įrangoje naudojami naudotojo vardai skirti identifikuoti asmenis, kurie atlieka skirtingus veiksmus, susijusius su tyrimo apdorojimu ir tyrimo programinės įrangos sąveikomis.

- 3 Įveskite visą naudotojo vardą. Visas vardas rodomas tik naudotojo profilyje.
- 4 Įveskite ir patvirtinkite slaptažodį.



PASTABA

Slaptažodis turi būti 8–20 simbolių ir jį turi sudaryti bent viena didžioji raidė, viena mažoji raidė bei vienas skaitmuo.

- 5 Įveskite naudotojo el. pašto adresą.
Kiekvieno naudotojo el. pašto adresas turi būti unikalus.
- 6 Iš išskleidžiamojo sąrašo pasirinkite norimą naudotojo vaidmenį.
- 7 Pažymėkite langelį **Active** (aktyvus), kad iškart aktyvintumėte naudotoją arba pažymėkite langelį, kad naudotoją aktyvintumėte vėliau (t. y. po mokymo).

- 8 Dukart pasirinkite **Save** (įrašyti), kad įrašytumėte ir patvirtintumėte keitimus.
Dabar naują naudotoją galite matyti ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas).

Naudotojų redagavimas

Norėdami redaguoti naudotojo informaciją:

- 1 Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite redaguotino naudotojo vardą.
- 2 Redaguokite reikiamą naudotojo informaciją, o baigę pasirinkite **Save** (įrašyti).
- 3 Vėl pasirinkite **Save** (įrašyti) atsiradusiame dialogo lange, kad patvirtintumėte keitimus.
Dabar naudotojui atlikti keitimai tampa matomi ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas).

Naudotojų išaktyvinimas

Norėdami išaktyvinti naudotojus:

- 1 Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) pasirinkite norimą išaktyvinti naudotojo vardą.
- 2 Pažymėkite žymimąjį laukelį **Activate** (aktyvinti) ir pasirinkite **Save** (įrašyti).
- 3 Patvirtinimo pranešime pasirinkite **Save** (įrašyti).
Ekrane „User Management“ (naudotojų valdymas) naudotojo būseną pakinta į „Disabled“ (išjungtas).

Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai arba administratoriai turi teisę pridėti, redaguoti arba šalinti bendrai naudojamų aplankų vietas.

Bendrai naudojamos tinklo atmintinės pridėjimas

Užuot saugoję sekoskaitos duomenis serveryje, sujungtame su sekoskaitos sistema, sukonfigūruokite sistemą saugoti sekoskaitos duomenis skirtojoje NAS. Naudodami NAS galėsite pasiekti didesnę saugojimo talpą ir tolydų duomenų atsarginį kopijavimą.

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite **Folders** (aplankai).
- 2 Pasirinkite **Add folder** (pridėti aplanką).
- 3 Įveskite tolesnę informaciją, pateiktą IT administratoriaus:
 - ▶ **Location** (vieta) – visas kelias pasiekti NAS vietą, įskaitant aplanką, kuriame saugomi duomenys.
 - ▶ **Username** (naudotojo vardas) – naudotojo vardas, skirtas tinklalapio serveriui kuriant prieigą su NAS.
 - ▶ **Password** (slaptažodis) – slaptažodis, skirtas tinklalapio serveriui kuriant prieigą su NAS.
- 4 Pasirinkite **Save** (įrašyti).
- 5 Pasirinkite **Test** (tikrinti), kad išbandytumėte NAS ryšį.
Jei nepavyksta sukurti ryšio, kreipkitės į IT administratorių ir patikrinkite serverio pavadinimą, vietą, naudotojo vardą ir slaptažodį.
- 6 Paleiskite iš naujo serverį, kad pritaikytumėte keitimus.



PASTABA

Bendrai naudojamos tinklo atmintinės konfigūracija gali palaikyti tik vieną sekoskaitos duomenų aplanką.

Bendrai naudojamos tinklo atmintinės redagavimas

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite **Folders** (aplankai).
- 2 Redaguokite kelią „Location“ (vieta) ir pasirinkite **Save** (įrašyti).
- 3 Pasirinkite **Test** (tikrinti), kad išbandytumėte NAS ryšį.
Jei nepavyksta sukurti ryšio, kreipkitės į IT administratorių ir patikrinkite serverio pavadinimą, vietą, naudotojo vardą ir slaptažodį.

Bendrai naudojamos tinklo atmintinės šalinimas

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite **Folders** (aplankai).
- 2 Norėdami pakeisti, pasirinkite kelią „Location“ (vieta).
- 3 Norėdami panaikinti išorinį sekoskaitos aplanką, pasirinkite **Delete** (šalinti).

Tinklo ir sertifikato nuostatų konfigūravimas

„Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius naudoja ekraną „Network Configuration“ (tinklo konfigūravimas) konfigūruodamas tinklo ir liudijimo nuostatas per pirmąjį diegimą.



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę keisti tinklo ir liudijimo parametrus.

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite **Configuration** (konfigūravimas).
- 2 Pasirinkite skirtuką **Network Configuration** (tinklo konfigūravimas) ir tinkamai sukonfigūruokite tinklo nuostatas.
- 3 Pasirinkite skirtuką **Certification Configuration** (sertifikavimo konfigūravimas) norėdami generuoti SSL liudijimą.

Sertifikato nuostatų keitimas

Saugiųjų sujungimų lygmens (SSL) liudijimas – duomenų failas, užtikrinantis saugų ryšį iš tinklalapio serverio į naršyklę.

- 1 Naudokite kortelę „Certificate Configuration“ (liudijimo konfigūravimas) pridėti ar keisti SSL liudijimo nuostatas.
 - ▶ **Laboratory Email** (laboratorijos el. paštas) – kontaktinis bandymų laboratorijos el. pašto adresas (būtina įvesti galiojantį el. pašto adresą formatą).
 - ▶ **Organization Unit** (organizacijos padalinys) – skyrius ar padalinys.
 - ▶ **Organization** (įmonė) – bandymų laboratorijos pavadinimas.
 - ▶ **Location** (vieta) – bandymų laboratorijos adresas (gatvė).
 - ▶ **State** (valstija) – valstija, kurioje yra bandymų laboratorija (automatiškai užsipildo pagal el. pašto adresą).
 - ▶ **Country** (šalis) – šalis, kurioje yra bandymų laboratorija (automatiškai užsipildo pagal el. pašto adresą).
 - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (kontrolinis liudijimo kodas (SHA1)) – liudijimo identifikavimo numeris. Kontroliniu liudijimo kodu (SHA1) galima užtikrinti, kad naudotojas negautų įspėjimų dėl liudijimo, siekdamas prieiti prie „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos v2. SHA1 rodomas sugeneravus ar iš naujo atkūrus liudijimą. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Sertifikato atkūrimas 27 psl.*
- 2 Pasirinkite **Save** (įrašyti) įrašyti visus atliktus keitimus.

Tinklo ir serverio nuostatų keitimas



PASTABA

Koordinuokite su IT administratoriumi visus tinklo ir serverio nuostatų keitimus, kad išvengtumėte serverio ryšio klaidų.

- 1 Naudokite kortelę „Network Configuration“ (tinklo konfigūravimas) norėdami nustatyti ar keisti tinklo ar tinklalapio serverio nuostatas.
 - ▶ **Static IP Address** (statinis IP adresas) – IP adresas, skirtas tinklalapio serveriui.
 - ▶ **Subnet Mask** (potinklio kaukė) – vietinio tinklo potinklio kaukė.
 - ▶ **Default Gateway Address** (numatytasis tinklų sietuvo adresas) – numatytasis maršruto parinktuvo IP adresas.
 - ▶ **Hostname** (pagrindinio kompiuterio vardas) – skirtasis vardas, kuris nurodo tinklalapio serverį tinkle (pagal numatytuosius parametrus nurodomas kaip vietinis serveris).
 - ▶ **DNS Suffix** (DNS priesaga) – skirtoji DNS priesaga.
 - ▶ **Nameserver 1 and 2** (1 ir 2 vardų serveriai) – DNS serverio IP adresai arba vardai.
 - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (1 ir 2 NTP laiko serveriai) – serveriai NTP laikui sinchronizuoti.
 - ▶ **MAC Address** (MAC adresas) – serverio darbo tinkle MAC adresas (tik skaityti).
 - ▶ **Timezone** (laiko juosta) – serverio vietos laiko juosta.
- 2 Įsitikinkite, kad įrašai teisingi, tada pasirinkite **Save** (įrašyti) norėdami įkelti serverį iš naujo ir įgyvendinti atliktus keitimus.



DĖMESIO

Neteisingos nuostatos gali sutrikdyti ryšį su serveriu.

Liudijimo atsisuntimas ir diegimas

Norėdami atsisųsti ir įdiegti SSL liudijimą:

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite **Configuration** (konfigūravimas).
- 2 Pasirinkite kortelę **Certification Configuration** (sertifikavimo konfigūravimas).
- 3 Tinklo konfigūravimo ekrane pasirinkite **Download Certificate** (atsisųsti liudijimą).
root_cert.der sertifikato failo atsisuntimai.



PASTABA

Jei esate raginami įrašyti failą, pasirinkite įsimenamą vietą. Jei ne, nurodykite numatytąją atsisuntimų vietą. Kai kurios naršyklės automatiškai išsaugo failą atsisuntimų aplanke.

- 4 Eikite į kompiuterio aplanką, kuriame įrašėte failą.
- 5 Dešiniuoju pelės mygtuku spustelėkite **root_cert.der** failą ir pasirinkite **Install Certificate** (diegti sertifikatą). Jei rodomas langas „Security Warning“ (saugos įspėjimas), pasirinkite **Open** (atidaryti), kad atidarytumėte failą.
- 6 Sertifikatų importavimo vedlio pasisveikinimo lange pasirinkite **Local Machine** (vietinis kompiuteris), tada pasirinkite **Next** (pirmyn).
- 7 Pasirinkite parinktį **Place all certificates in the following store** (įdėti visus sertifikatus į šią saugyklą), tada pasirinkite mygtuką **Browse...** (naršyti).
- 8 Lange „Select Certificate Store“ (pasirinkti sertifikatų saugyklą) pasirinkite **Trusted Root Certification Authorities** (patikimos pagrindinės sertifikavimo institucijos), tada pasirinkite **OK** (gerai).

- Įsitikinkite, kad lauke „Certificate Store“ (sertifikatų saugykla) rodomos patikimos pagrindinės sertifikavimo institucijos, tada pasirinkite **Next** (pirmyn).
- Lauke „Completing the Certificate Import Wizard“ (sertifikatų importavimo vedlio užbaigimas) pasirinkite **Finish** (baigti).
Jei rodomas langas „Security Warning“ (saugos įspėjimas), pasirinkite **Yes** (taip), kad įdiegtumėte sertifikatą.
- Sėkmingo importavimo dialogo lauke pasirinkite **OK** (gerai), kad išeitumėte iš vedlio.

Sertifikato atkūrimas



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę atkurti liudijimus ir įkelti sistemą iš naujo.

Norėdami atkurti liudijimą pasikeitus tinklo ar liudijimo nuostatoms, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- Tinklo konfigūravimo ekrane pasirinkite **Regenerate Certificate** (atkurti liudijimą).
- Pasirinkite **Regenerate Certificate and Reboot** (atkurti liudijimą ir įkelti iš naujo) ir tęskite darbą arba pasirinkite **Cancel** (atšaukti), kad baigtumėte darbą.

Sistemos pranešimų el. pašto konfigūravimas

2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga teikia informaciją naudotojui siųsdama pranešimus el. paštu apie tyrimo eigą ir įspėjimus dėl trikčių bei ar reikia naudotojo veiksmų. *Tyrimo programinės įrangos pranešimai 58 psl.* nurodo įvairius el. pašto pranešimus, siunčiamus sistemos.




PASTABA

Įsitikinkite, kad el. pašto šiuokščių nuostatos leidžia priimti pranešimus el. paštu iš serverio. Pranešimai el. paštu siunčiami iš paskyros **VeriSeq@<kliento el. pašto domenas>**, kur <kliento el. pašto domenas> nurodo vietinė IT specialistų komanda, kai serveris diegiamas.

El. laiškų prenumeratorių sąrašo kūrimas

Pranešimai el. paštu siunčiami sąrašė esantiems prenumeratoriams, kuriuos galima nurodyti atliekant toliau nurodytus veiksmus.

Norėdami sudaryti prenumeratorių sąrašą:

- Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą .
- Pasirinkite **Email Configuration** (el. pašto konfigūravimas).
- Lauke „Subscribers“ (prenumeratoriai) įveskite el. pašto adresus atskirdami juos kableliais.
Įsitikinkite, kad teisingai įvedėte el. pašto adresus. Programinė įranga netikrina, ar el. pašto adreso formatas yra teisingas.
- Pasirinkite **Send test message** (siųsti bandomąjį pranešimą) generuoti bandomąjį el. laišką prenumeratorių sąrašui.
Patikrinkite savo el. pašto gautų laiškų aplanką, kad įsitikintumėte, jog el. laiškas buvo išsiųstas.
- Pasirinkite **Save** (įrašyti).

Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas


„VeriSeq NIPT“ analizės programinė įranga (2 versijos) suteikia administratoriams galimybę įjungti arba išjungti atsarginės kopijos užšifravimą. Taip pat jie gali nustatyti arba atnaujinti duomenų bazės atsarginių kopijų užšifravimo slaptažodį. Šis slaptažodis būtinas norint atkurti duomenų bazės atsarginę kopiją. Užtikrinkite slaptažodžio laikymą saugioje vietoje, jei prireiktų pasižiūrėti ateityje.



PASTABA

Tik administratoriai turi teisę nustatyti duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimą.

Norėdami nustatyti atsarginės kopijos užšifravimą, atlikite šiuos veiksmus.

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą .
- 2 Pasirinkite **Backup Encryption** (atsarginės kopijos užšifravimas).
- 3 Pažymėkite žymimąjį langelį **Encrypt Backups** (šifruoti atsarginės kopijas).
- 4 Lauke **Encryption Password** (užšifravimo slaptažodis) įveskite pageidaujamą užšifravimo slaptažodį.
- 5 Lauke **Confirm Password** (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite tą patį slaptažodį.
- 6 Pasirinkite **Save** (įrašyti).

Nešifruotos atsarginės kopijos kūrimas


„VeriSeq NIPT Assay“ programinė įranga (2 versijos) leidžia administratoriams generuoti nešifruotą atsarginės kopijos failą, kurį gali naudoti „Illumina“ techninės pagalbos tarnyba. Neužšifruotas atsarginės kopijos failas yra tik 24 valandas, po to jis automatiškai panaikinamas.



PASTABA

Tik administratoriai turi teisę generuoti neušifruotą atsarginę kopiją.

Norėdami sukurti neušifruotą atsarginę kopiją, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą .
- 2 Pasirinkite **Backup Encryption** (atsarginės kopijos užšifravimas).
- 3 Pasirinkite mygtuką **Generate Unencrypted Backup** (kurti neušifruotą atsarginę kopiją).
- 4 Patvirtinimo lange pasirinkite **Yes** (taip).
Pateikiamas raginimas patvirtinti neušifruotą atsarginės kopijos užklausą.
- 5 Pasirinkite **OK** (gerai).
Galite patvirtinti nešifruotos atsarginės kopijos kūrimą grįždami į „VeriSeq NIPT Assay Software v2 Dashboard“ („VeriSeq“ NIPT tyrimo programinės įrangos v2 prietaisų skydas) ir peržiūrėdami lentelę „Recent Activities“ (naujausi veiksmai). Nauja veikla turėtų patvirtinti sėkmingą neušifruotos atsarginės kopijos kūrimą.

Tinklo slaptažodžių konfigūravimas


Administratorius arba „Illumina“ vietinis techninės priežiūros inžinierius gali naudoti puslapį „Network Passwords“ (tinklo slaptažodžiai) slaptažodžiams konfigūruoti ryšiu tarp vietinio serverio ir „VeriSeq NIPT“ sprendimo (2 versijos) komponentų palaikyti.



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę keisti tinklo slaptažodžius.

Norėdami konfigūruoti tinklo slaptažodžius atlikite šiuos veiksmus.

- 1 Ataskaitų srityje pasirinkite nuostatų piktogramą .
- 2 Pasirinkite **Network Passwords** (tinklo slaptažodžiai).
- 3 Lauke „Sequencer Password“ (sekoskaitos prietaiso slaptažodis) įveskite sekoskaitos prietaisų slaptažodį.
- 4 Lauke „Confirm Password“ (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite sekoskaitos prietaisų slaptažodį.



DĖMESIO

Sekoskaitos prietaiso slaptažodį keičiant, kol vykdomas sekos nustatymo procesas, galima prarasti duomenis.

- 5 Pasirinkite **Save Sequencer Password** (įrašyti sekoskaitos prietaiso slaptažodį).
Sekoskaitos prietaiso slaptažodis saugomas serveryje. Nepamirškite atnaujinti sekoskaitos prietaiso, prijungto prie serverio, kad būtų naudojamas šis slaptažodis.
- 6 Įveskite „VeriSeq NIPT Microlab STAR“ slaptažodį lauke „Automation Password“ (automatizavimo slaptažodis).
- 7 Lauke „Confirm Password“ (patvirtinti slaptažodį) dar kartą įveskite ML STAR slaptažodį.
- 8 Pasirinkite **Save Automation Password** (įrašyti automatizavimo slaptažodį).
ML STAR slaptažodis saugomas serveryje. Nepamirškite atnaujinti ML STAR, prijungto prie serverio, kad būtų naudojamas šis slaptažodis.



DĖMESIO

Jei automatizavimo slaptažodis pakeičiamas ruošiant mėginį, galima prarasti duomenis.

Atsijungimas

- ▶ Dešiniajame viršutiniame ekrano kampe pasirinkite naudotojo profilio piktogramą, tada pasirinkite **Log Out** (atsijungti).

Analizė ir ataskaitų kūrimas

Surinkti sekoskaitos duomenys yra išskirstomi, konvertuojami į FASTQ formatą, sulyginami su referentiniu genomu ir analizuojami siekiant aptikti aneuploidiją. Įvairi metrika, kaip nurodyta toliau, skirta tikrinti kiekvieno mėginio galutinio atsakymo tinkamumą.

Išskirstymas ir FASTQ generavimas

BCL formatu saugomi sekoskaitos duomenys apdorojami „bcl2fastq“ perkodavimo programine įranga, kuri išskirsto duomenis ir konvertuoja BCL failus į standartinius FASTQ failo formatus, skirtus atsiumtimo srauto analizei. Kiekvienai sekoskaitos serijai tyrimo programinė įranga sukuria mėginių lapą (SampleSheet.csv). Šiame faile yra mėginių informacijos, pateikiamos programinei įrangai mėginių paruošimo proceso metu (naudojant programinės įrangos API). Šiuose mėginių lapuose yra antraštė su informacija apie seriją ir mėginių, apdorojamų tam tikroje pratekamojoje kiuvetėje, aprašymai.

Tolesnėje lentelėje pateikiama mėginių lapo duomenų išsami informacija.



DĖMESIO

NEKEISKITE ar neredaguokite šio mėginių lapo failo. Jį generuoja sistema, todėl modifikacijos gali turėti nepageidaujamą poveikį atsiumtimo srautui, įskaitant neteisingus rezultatus ar analizės triktį.

Stulpelio pavadinimas	Aprašymas
SampleID	Mėginio identifikavimas.
SampleName	Mėginio pavadinimas Pagal numatytuosius parametrus – toks pats kaip „SampleID“.
Sample_Plate	Konkreto mėginio plokštelės identifikavimas. Pagal numatytuosius parametrus – tuščia.
Sample_Well	Konkreto mėginio šulinėlio identifikavimas.
I7_Index_ID	Pirmojo indeksavimo adapterio identifikavimas.
indeksas	Pirmojo adapterio nukleotidų seka.
I5_Index_ID	Antrojo adapterio identifikavimas.
index2	Antrojo adapterio nukleotidų seka.
Sample_Project	Konkreto mėginio projekto identifikavimas. Pagal numatytuosius parametrus – tuščia.
SexChromosomes	Analizė, susijusi su lytinėmis chromosomomis. Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (taip) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • No (ne) – nepateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • SCA (lytinių chromosomų aneuploidijos) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas, nepateikta užklausa nurodyti lyties.
SampleType	Mėginio tipas. Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (vienvaisis nėštumas) – vieno embriono nėštumas. • Twin (daugiavaisis nėštumas) – kelių embrionų nėštumas. • Control (kontrolinis) – kontrolinis žinomų lyties ir aneuploidijų klasifikacijos mėginys. • NTC – nėra kontrolinio mėginio šablono (nėra DNR).

Sekoskaitos KK

Sekoskaitos KK metrika identifikuojamos pratekamosios kiuvetės, kurios ypač tikėtina, kad nepereis analizės. Klasterių tankio, nuskaitymų procentinės dalies, perėjusios filtrą (PF), išankstinio fazių derinimo ir fazių derinimo metrika nurodo bendrą sekoskaitos duomenų kokybę ir yra dažnai naudojama naujos kartos sekoskaitai. Numatyta prilygiuotų nuskaitymų metrika apskaičiuoja sekoskaitos aprėpties gylio pratekamosios kiuvetės lygį. Jei žemos kokybės duomenys nepereina numatytos prilygiuotų nuskaitymų metrikos, serijos apdorojimas nutraukiamas. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Sekoskaitos KK metrika ir ribos 35 psl.*

Vaisiaus frakcijos įvertiniai

Vaisiaus frakcija – tai neląstelinė DNR, cirkuliuojanti motinos kraujo mėginyje, paimtame iš placentos. Tyrimo programinė įranga skaičiuodama vaisiaus frakcijos įvertį naudoja informaciją tiek iš cfDNR fragmentų dydžių pasiskirstymo, tiek iš genomo aprėpties skirtumų tarp motinos ir vaisiaus cfDNR.¹

Statistiniai duomenys, naudojami galutiniam įvertinimui

Visų chromosomų suporuotų pagal galą sekoskaitos duomenys yra prilygiuojami referentiniam genomui (HG19). Unikalus neduplikuoti prilygiuoti nuskaitymai yra agreguojami į 100 kb dėklus. Atitinkamiems dėklų skaičiams pritaikomas GC tendencingumas ir jie sureguliuojami pagal anksčiau nustatytą konkrečios genomo srities aprėptį. Naudojant šiuos normalizuotus dėklų skaičius, statistiniai įvertiniai išvedami kiekvienai autosomai palyginant aprėpties sritis, kurios gali būti paveiktos aneuploidijų, su likusiomis autosomomis. Logaritminio tikėtimumo santykis (LTS) skaičiuojamas kiekvienam mėginiui, atsižvelgiant į šiuos aprėptimi paremtus įvertinius ir apskaičiuotą vaisiaus frakciją. LTS yra tikimybė, kad mėginys bus paveiktas, atsižvelgiant į nustatytą aprėptį ir vaisiaus frakciją, lyginant su tikimybe, kad mėginys bus nepaveiktas, atsižvelgiant į tą pačią nustatytą

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

apreptį. Šis santykis skaičiuojamas taip pat atsižvelgiant į numatytą vaisiaus frakcijos netikslumą. Tolesniems skaičiavimams naudojamas santykio natūrinis algoritmas. Tyrimo programinė įranga įvertina kiekvienos tikslinės chromosomos ir kiekvieno mėginio LTS teikti aneuploidijų apibrėžtis.

X ir Y chromosomų statistiniai duomenys skiriasi nuo autosomoms naudojamų statistinių duomenų. Nustatytų kaip moteriškosios lyties vaisių SCA priskyrimams būtinas klasifikacijos derinimas pagal LTS ir pagal normalizuotų chromosomų vertes.¹ Konkretūs LTS įverčiai skaičiuojami tirti dėl [45,X] (Ternerio sindromas) ir [47,XXX] atvejų. Nustatytų kaip moteriškosios lyties vaisių SCA priskyrimai dėl [47,XXY] (Klinefelterio sindromas) ar [47,YYY] atvejų gali būti pagrįsti ryšiu tarp X ir Y (atitinkamai „NCV_X“ ir „NCV_Y“) chromosomų normalizuotų chromosomų verčių. Vyriškajai lyčiai priskiriami mėginiai, kurių „NCV_X“ patenka į numatytą euploidinių moteriškosios lyties mėginių intervalą, gali būti priskirti prie [47,XXY]. Vyriškajai lyčiai priskiriami mėginiai, kurių „NCV_X“ patenka į numatytą euploidinių vyriškosios lyties mėginių intervalą, bet kurių Y chromosomų yra daugiau nei viena, gali būti priskirti prie [47,XXY].

Kai kurias NCV_Y ir NCV_X vertes sistema negali priskirti, nes jos nepatenka į SCA intervalą. Šiems mėginiams pateikiamas XY klasifikacijos rezultatas „Not Reportable“ (negalima nustatyti). Vis dėlto šių mėginių autosomų rezultatai vis tiek pateikiami, jei pereinamos visos kitos KK metrikos.

Analizės KK

Analizės KK metrika – metrika, skaičiuojama analizės metu ir naudojama aptikti mėginius, kurie nukrypo daugiau, nei numatyta. Šių mėginių duomenys, kurie neatitinka nustatytos metrikos, yra laikomi nepatikimais ir žymimi kaip nepavykę. Kai gauti mėginių rezultatai patenka į nenumatytus šios metrikos intervalus, NIPT ataskaitoje pateikiama KK priežastis kaip perspėjimas ar trikties priežastis. Žr. skyrių *KK priežasčių pranešimai 45 psl.*, jei norite daugiau informacijos apie šias KK priežastis.

NTC mėginių KK

„VeriSeq NIPT Solution“ suteikia galimybę pridėti NTC mėginių į seriją. „ML STAR“ gali sugeneruoti iki 2 NTC kas seriją 24 mėginių ir 48 mėginių partijoms bei iki 4 NTC 96 mėginių partijoms. Neatsižvelgiant į tai, kiek NTC mėginių pridėta, programinė įranga tikrina, ar kas telkinį yra mažiausias vidutinis 4 000 000 unikalių susietų fragmentų mėginiui skaičius. Dėl šios priežasties nepridėkite daugiau nei 2 NTC mėginių kas telkinį. Daugiau informacijos žr. skyriuje *Sekoskaitos KK metrika ir ribos 35 psl.*

NTC mėginių KK būsenos yra šios:

- ▶ **NTC sample processing** (NTC mėginių apdorojimas) – apdorojant NTC mėginį programinė įranga taiko rezultatą „PASS QC“ (perėjo KK), kai mėginio aprėptis maža, kaip numatoma NTC.
- ▶ **Patient sample as NTC** (paciento mėginys kaip NTC) – kai paciento mėginys, pažymėtas kaip NTC, apdorojamas, nustatoma didelė aprėptis. Kadangi mėginys pažymėtas kaip NTC, programinė įranga pažymi mėginio KK būseną kaip FAIL (neperėjo) dėl šios priežasties: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC mėginio aprėptis per plati).

2 versijos „VeriSeq“ vietinis serveris

2 versijos „VeriSeq“ vietinis serveris veikia „Linux“ paremtoje operacinėje sistemoje ir suteikia prieigą prie maždaug 7,5 TB duomenų laikymo talpos. Jei kiekvienos sekoskaitos serijos duomenų dydis yra 25 GB, serveryje galima laikyti iki 300 serijų. Siunčiamas automatinis pranešimas, kai nebegalima pasiekti mažiausios reikiamos laikymo talpos. Serveris įdiegiamas vietiniame tinkle.

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

Vietinis diskas

Tyrimo programinė įranga suteikia naudotojui prieigą prie konkrečių aplankų tinklalapio serveryje. Šie aplankai gali būti atvaizduojami naudojant „Samba“ bendrinimo protokolą bet kurioje kompiuterizuotoje darbo vietoje arba vietiniame tinkle prijungtame nešiojamajame kompiuteryje.

Aplanko pavadinimas	Aprašymas	Prieiga
Įvestis	Apima sekoskaitos duomenis, generuojamus naujos kartos sekoskaitos sistemos, kuri susieta su serveriu.	Rašyti ir skaityti.
Išvestis	Apima visas programinės įrangos generuojamas ataskaitas.	Tik skaityti.
Atsarginė kopija	Apima duomenų bazių atsargines kopijas.	Tik skaityti.



PASTABA

Vietinio disko atvaizdavimas paremtas serverio pranešimų bloko (SMB) protokolu. Šiuo metu programinė įranga palaiko SMB2 ir naujesnes versijas. Serveriui reikalingas SMB parašas. Įgalinkite šias versijas įrenginyje (nešiojamajame kompiuteryje ar kompiuterizuotoje darbo vietoje), kuriame norite atvaizduoti.

Vietinė duomenų bazė

Tyrimo programinė įranga tvarko vietinę duomenų bazę, kurioje laikomi bibliotekos informacija, sekoskaitos serijos informacija ir analizės rezultatai. Duomenų bazė yra neatsiejama tyrimo programinės įrangos dalis, todėl ji nėra pasiekiamą naudotojui. Sistema tvarko automatinį mechanizmą duomenų bazės atsarginėms kopijoms kurti tinklalapio serveryje. Be tolesnių duomenų bazės procesų, naudotojai yra skatinami reguliariai kurti atsargines duomenų bazės kopijas išorinėse vietose.

- ▶ **Database backup** (duomenų bazės atsarginis kopijavimas) – duomenų bazės momentinė kopija automatiškai įrašoma kas valandą, parą, savaitę ir kas mėnesį. Kasvalandinės atsarginės kopijos yra naikinamos, kai sukuriama kasdienė atsarginė kopija. Tokiu pačiu būdu kasdienės atsarginės kopijos yra naikinamos, kai kassavaitinė atsarginė kopija yra paruošta. Kassavaitinės atsarginės kopijos yra naikinamos, kai sukuriama kasmėnesinė atsarginė kopija, tačiau tik 1 kasmėnesinė atsarginė kopija yra saugoma. Rekomenduojama praktika – sukurti automatizuotą scenarijų, kad išlaikytų atsarginės kopijos aplanką vietinėje NAS. Šios atsarginės kopijos neapima įvesties ir išvesties aplankų.



PASTABA

„VeriSeq NIPT Assay Software v2“ suteikia duomenų bazės atsarginės kopijos užšifravimo parinktį. Daugiau informacijos žr. [Atsarginės kopijos užšifravimo konfigūravimas 28 psl.](#)

- ▶ **Database restore** (duomenų bazės atkūrimas) – duomenų bazė gali būti atkurta iš bet kurios turimos atsarginės momentinės kopijos. Duomenų bazių atkūrimas vykdomas tik „Illumina“ vietiniai techninės priežiūros inžinieriai. Norint atkurti užšifruotą atsarginę kopiją, reikia pateikti šifravimo slaptažodį. Šis slaptažodis turi būti slaptažodis, galiojantis atsarginės kopijos kūrimo metu.
- ▶ **Data backup** (duomenų atsarginis kopijavimas) – nors tinklalapio serverį galima naudoti kaip pagrindinę atmintinę laikyti sekoskaitos serijų duomenis, tačiau jame atminties pakanka tik apie 300 serijų. Rekomenduojame nustatyti automatinį duomenų atsarginį kopijavimą, kuris veiktų nepertraukiamai, į kitą ilgalaikį atminties įtaisą ar NAS.
- ▶ **Maintenance** (priežiūra) – tyrimo programinės įrangos arba tinklalapio serverio naujinimus teikia „Illumina“ techninės priežiūros skyrius.

Duomenų archyvavimas

Skaitykite savo vietinės IT svetainės archyvavimo strategiją, kad sužinotumėte, kaip archyvuoti įvesties ir išvesties katalogus. Tyrimo programinė įranga stebi likusį laisvos disko vietos kiekį kataloge ir el. laiškų įspėja naudotojus, jei lieka mažiau nei 1 TB laisvos vietos.

Tinklalapio serverio nenaudokite duomenims saugoti. Reguliariai perkelkite duomenis į tinklalapio serverį bei juos reguliariai archyvuokite.

Įprastai sekoskaitos serijai, derančiai su cfDNR analizės darbo eiga, reikia 25–30 GB naujos kartos sekvenatoriaus serijoms atlikti. Tikrasis aplanko dydis priklauso nuo galutinio klasterių tankio.

Archyvuokite duomenis, tik kai sistema neatlieka jokių analizės ar sekoskaitos operacijų.

Serverio atmintinių atvaizdavimas

Tinklalapio serveryje yra 3 aplankai, kuriuos galima atskirai susieti su bet kuriuo kompiuteriu, naudojančiu „Microsoft Windows“ OS:

- ▶ **input** (įvestis) – susiejama su sekoskaitos duomenų aplankais. Įrengti kompiuteryje, prijungtame prie sekoskaitos sistemos. Sukonfigūruokite sekoskaitos sistemą, kad srautu perduotų duomenis į įvesties aplanką.
- ▶ **output** (išvestis) – susiejama su serverio analizės ataskaitomis ir tyrimo proceso ataskaitomis.
- ▶ **backup** (atsarginis kopijavimas) – susiejama su duomenų bazės atsarginių kopijų failais.



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę susieti serverį.

Norėdami susieti kiekvieną aplanką, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- 1 Prisijunkite prie kompiuterio, priklausančio tinklalapio serverio potinklui.
- 2 Dešiniuoju pelės mygtuku spustelėkite ant **Computer** (kompiuteris) ir pasirinkite **Map network drive** (susieti tinklo atmintinę).
- 3 Išskleidžiamajame sąrašė „Drive“ (atmintinė) pasirinkite raidę.
- 4 Lauke „Folder“ (aplankas) įveskite \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Pavyzdžiui: \\10.50.132.92\input.
- 5 Įveskite „VeriSeq NIPT Assay Software v2“ naudotojo vardą ir slaptažodį (kaip aktyvus administratorius). Sėkmingai susieti aplankai atsiranda kompiuteryje. Jei pasikeičia administratoriaus vaidmuo, aktyvi būseną arba slaptažodis, aktyvus susieto serverio ryšys nutraukiamas.



PASTABA

Vietinio disko atvaizdavimas paremtas serverio pranešimų bloko (SMB) protokolu. Šiuo metu programinė įranga palaiko SMB2 ir naujesnes versijas. Serveriui reikalingas SMB parašas. Įgalinkite šias versijas įrenginyje (nešiojamajame kompiuteryje ar kompiuterizuotoje darbo vietoje), kuriame norite atvaizduoti.

Serveris įkeliamas iš naujo



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę įkelti serverį iš naujo.

Norėdami įkelti serverį iš naujo, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- 1 Išskleidžiamajame sąrašė **Settings** (nuostatos) pasirinkite **Reboot Server** (įkelti serverį iš naujo).

- 2 Pasirinkite **Reboot** (įkelti iš naujo), kad įkeltumėte sistemą iš naujo, arba **Cancel** (atšaukti), kad baigtumėte darbą neįkeldami iš naujo.
- 3 Įveskite priežastį, kodėl stabdote serverį.
Priežastis kataloguojama trikčių šalinimo tikslais.



PASTABA

Gali užtrukti kelias minutes, kol sistema bus įkelta iš naujo.

Serverio stabdymas



PASTABA

Tik priežiūros inžinieriai ir administratoriai turi teisę stabdyti serverį.

Norėdami stabdyti tinklalapio serverį, atlikite toliau nurodytus veiksmus.

- 1 Išskleidžiamajame sąraše **Settings** (nuostatos) pasirinkite **Shut Down Server** (stabdyti serverį).
- 2 Pasirinkite **Shut Down** (stabdyti), kad stabdytumėte tinklalapio serverį arba pasirinkite **Cancel** (atšaukti), kad išeitumėte nestabdydami serverio.
- 3 Įveskite priežastį, kodėl stabdote tinklalapio serverį.
Priežastis kataloguojama trikčių šalinimo tikslais.

Atkūrimas po netikėto išjungimo

Jei atliekant analizę nutrūksta elektros tiekimas arba naudotojas netyčia išjungia sistemą, ji atlieka toliau nurodytus veiksmus.

- ▶ Automatiškai paleidžia tyrimo programinę įrangą iš naujo, kai techninė įranga vėl įjungiamą.
- ▶ Nustato, kad analizės serija nepavyko, ir iš naujo įtraukia ją į apdorojimo eilę.
- ▶ Generuoja išvestį, kai analizė sėkmingai baigiamą.



PASTABA

Jei analizė nepavyksta, tyrimo programinė įranga leidžia iš naujo pateikti seriją analizei iki 3 kartų.

Aplinkosaugos reikalavimai

Tolnesėje lentelėje pateikiami aplinkos temperatūros aspektai, reikalingi tinklalapio serveriui.

1 lent.2 versijos „VeriSeq“ tinklalapio serverio aplinkos temperatūros

Aukštis	Eksplotavimo aplinkos temperatūra	Aplinkos temperatūra ne eksploatavimo metu
Jūros lygis	Nuo 10 °C iki 40 °C	Nuo 0 °C iki 60 °C
+10 000 pėdų	Nuo 0 °C iki 30 °C	Nuo -10 °C iki 50 °C

Informacija apie elektroninės įrangos utilizavimą (t. y. WEEE, kaip yra taikoma) pateikiama „Illumina“ svetainėje, adresu <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

A priedas Kokybės kontrolės metrika

Kiekybinio įvertinimo KK metrika ir ribos	35
Sekoskaitos KK metrika ir ribos	35

Kiekybinio įvertinimo KK metrika ir ribos

Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
standard_r_squared	Standartinės kreivės modelio determinacijos koeficiento vertė.	0,980	N/A (netaikoma)	Standartinės kreivės modeliai, kuriuose matomas nepakankamas tiesiškumas logaritminių funkcijų grafike, nėra tikrųjų mėginių koncentracijų tinkami prognozavimo rodmenys.
standard_slope	Standartinės kreivės modelio nuokrypio kampas.	0,95	1,15	Standartinės kreivės modeliai, kurių nuokrypio kampas nepatenka į numatytas atlikimo juostas, yra nepatikimi modeliai.
ccn_library_pg_ul	Didžiausia leidžiama mėginių koncentracija.	N/A (netaikoma)	1 000 pg/μl	Mėginiai, kurių apskaičiuotos DNR koncentracijos viršija specifikacijas, nurodo perteklinį genominių DNR užterštumą.
mediana_ccn_pg_ul	Visų mėginių partijoje apskaičiuotos koncentracijos verčių mediana.	16 pg/μl	N/A (netaikoma)	Tinkamo tūrio sekoskaitos telkinyje negali būti per daug atskiestų mėginių skaičiaus pertekliaus. Partijos, kuriose yra didelis atskiestų mėginių skaičius, nurodo mėginių paruošimo proceso triktį.

Sekoskaitos KK metrika ir ribos

Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
cluster_density	Sekoskaitos klasterių tankis.	152 000 kiekvienam mm ²	338 000 kiekvienam mm ²	Pratekamoji kiuvetė, kurios klasterių tankis per mažas, negeneruoja pakankamai nuskaitymų. Per daug klasterių turinčios pratekamosios kiuvetės įprastai generuoja žemos kokybės sekoskaitos duomenis.
pct_pf	Nuskaitymų, perėjusių tyrumo filtrą, procentinė dalis.	≥ 50 %	N/A (netaikoma)	Pratekamosios kiuvetės su ypač maža PF procentine dalimi gali turėti anomaliąją bazių pateiktį ir, tikėtina, kad nurodys PF nuskaitymų problemas.
išankstinis fazių derinimas	Išankstinio fazių derinimo frakcija.	N/A (netaikoma)	≤ 0,003	2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ rekomendacijos, remiantis empiriniais duomenimis.
fazių derinimas	Fazių derinimo frakcija.	N/A (netaikoma)	≤ 0,004	2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ rekomendacijos, remiantis empiriniais duomenimis.

Metrika	Aprašymas	Apatinė riba	Viršutinė riba	Priežastis
predicted_aligned_reads	Unikalių kiekvieno mėginio susietų fragmentų apskaičiuotas vidutinis skaičius.	≥ 4 000 000	N/A (netaikoma)	Nustatytas kaip mažiausias ištirtas NES skaičius įprastoje populiacijoje.

B priedas Sistemos ataskaitos

Įvadas	37
Sistemos ataskaitų suvestinė	38
Ataskaitų generavimo įvykiai	39
Rezultatai ir pranešimų ataskaitos	41
Procesų ataskaitos	49

Įvadas

Tyrimo programinė įranga kuria dviejų kategorijų ataskaitas:

- ▶ rezultatų ir pranešimų ataskaitas;
- ▶ procesų ataskaitas.

Taip pat yra du ataskaitų tipai:

- ▶ **Informational** (informacinė) – su procesu susijusi ataskaita, teikianti informacijos apie tyrimo eigą, ir gali būti naudojama patvirtinti konkretaus veiksmo baigimą. Ataskaitoje taip pat pateikiama kita informacija, pvz., KK rezultatai ir ID numeriai.
- ▶ **Actionable** (reikalingi veiksmai) – asinchroninė ataskaita paleidžiama sistemos įvykio arba naudotojo, reikalaujanti naudotojo dėmesio.

Šiame skyriuje aprašoma kiekviena ataskaita ir pateikiama ataskaitų išsami informacija LIMS integracijai.

Išvesties failai

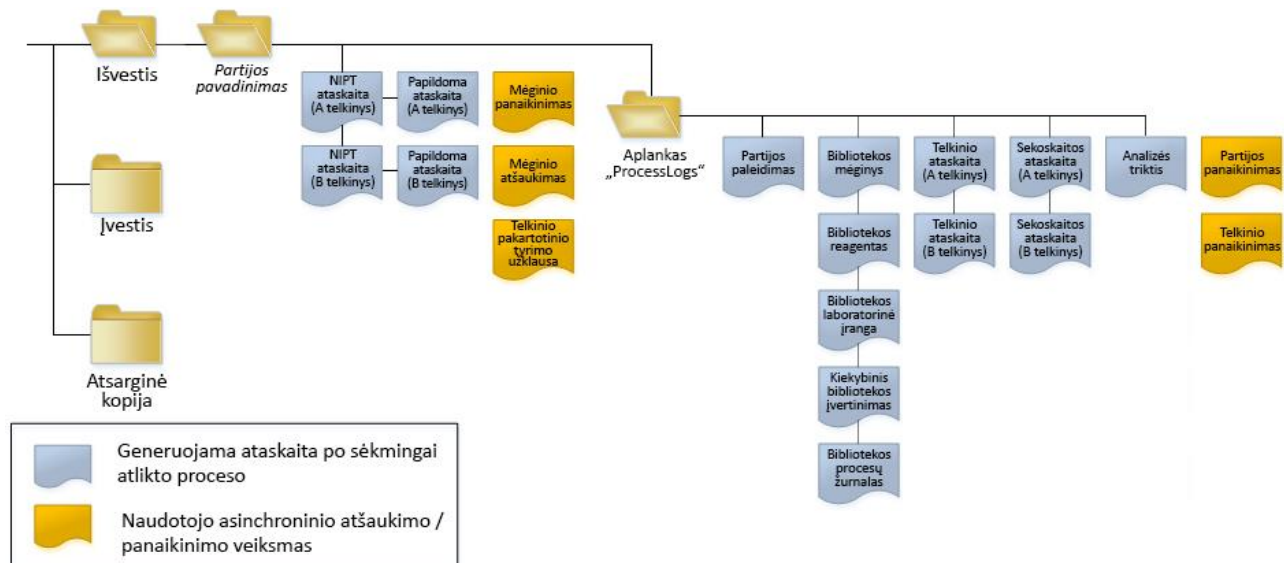
Tyrimo programinės įrangos ataskaitos generuojamos tinklalapio serverio kietajame diske, susietame su naudotojo disku kaip tik skaityti skirtu išvesties aplanku. Kiekviena ataskaita sukuriama su atitinkamu standartiniu MD5 kontrolinės sumos failu, naudojamu patikrinti, ar failas buvo modifikuotas.

Visos ataskaitos pateikiamos grynuoju tekstu, formatuotu kaip tabuliacijos žymėmis atskirtas tekstas. Ataskaitos gali būti atveriamos naudojant bet kurią tekstų rengyklę arba naudojant duomenų dėstymo lentelėje programą, pavyzdžiui, „Microsoft Excel“.

Ataskaitų failo struktūra

Tyrimo įranga į išvesties aplanką ataskaitas įrašo konkrečia struktūra.

5 pav. Tyrimo programinės įrangos ataskaitų aplanko struktūra



Tyrimo programinė įranga įrašo ataskaitas į aplanką *Batch Name* (partijos pavadinimas) toliau nurodyta tvarka.

- ▶ **Pagrindinis aplankas** (aplangas „Batch Name“ (partijos pavadinimas) – jame yra ataskaitų, kuriose pateikiami rezultatai arba jos susietos su LIMS kuriamais pranešimais el. paštu. Išsamesnės informacijos žr. skyriuje *Rezultatai ir pranešimų ataskaitos* 41 psl.
- ▶ **Aplankas „ProcessLogs“** (procesų žurnalas) – jame yra ataskaitų, susijusių su procesu. Išsamesnės informacijos žr. skyriuje *Procesų ataskaitos* 49 psl.

Visų ataskaitų sąrašas pateikiamas skyriuje *Sistemas ataskaitų suvestinė* 38 psl.

Sistemas ataskaitų suvestinė

Ataskaitos pavadinimas	Ataskaitos tipas	Ataskaitos esybė	Ataskaitos failo pavadinimo formatas
<i>NIPT ataskaita</i>	Reikalingi veiksmai	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Papildoma ataskaita</i>	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Mėginio panaikinimo ataskaita</i>	Reikalingi veiksmai	Mėginys	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Mėginio atšaukimo ataskaita</i>	Reikalingi veiksmai	Mėginys	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Ataskaitos pavadinimas	Ataskaitos tipas	Ataskaitos esybė	Ataskaitos failo pavadinimo formatas
<i>Pakartotinio telkinio tyrimo užklauso ataskaita</i>	Reikalingi veiksmai	Telkinys	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Partijos paleidimo ataskaita</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Partijos panaikinimo ataskaita</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekos mėginių ataskaita</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekos reagentų ataskaita</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Bibliotekos procesų žurnalas</i>	Informacinė	Partija	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Telkinio ataskaita</i>	Informacinė	Telkinys	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Telkinio panaikinimo ataskaita</i>	Informacinė	Telkinys	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sekoskaitos ataskaita</i>	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analizės trikių ataskaita</i>	Informacinė	Telkinys / pratekamoji kiuvetė	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Ataskaitų generavimo įvykiai

Ataskaita	Aprašymas	Generavimo įvykis
NIPT ataskaita	Joje pateikiami galutiniai sėkmingos analizės serijos rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> Sekoskaitos serijos analizė baigta.
Papildoma ataskaita	Joje pateikiami papildomi sėkmingos analizės serijos rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> Sekoskaitos serijos analizė ir NIPT ataskaita baigta.
Mėginio panaikinimas	Pateikiama informacija apie panaikintą mėginį.	<ul style="list-style-type: none"> Mėginį panaikina naudotojas.
Mėginio atšaukimas	Pateikiama informacija apie atšauktą mėginį.	<ul style="list-style-type: none"> Mėginį atšaukia naudotojas.
Telkinio pakartotinio tyrimo užklausa	Ja nurodoma, kad antrasis telkinys gali būti sukurtas iš esamos partijos. Pateikiama informacija apie telkinio pakartotinio tyrimo būseną. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Telkinį panaikina naudotojas.
Partijos paleidimas	Nurodo naujos partijos apdorojimo pradžią.	<ul style="list-style-type: none"> Naudotojas paleidžia naują partiją.

Ataskaita	Aprašymas	Generavimo įvykis
Partijos panaikinimas	Pateikiama informacija apie naudotojo paleistą panaikintą partiją.	<ul style="list-style-type: none"> • Partija panaikinta.
Bibliotekos mėginys	Išvardijami visi mėginiai partijoje.	<ul style="list-style-type: none"> • Partija panaikinta. • Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas. • Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.
Bibliotekos reagentas	Nurodoma bibliotekos apdorojimo reagentų informacija.	<ul style="list-style-type: none"> • Partija panaikinta. • Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas. • Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.
Bibliotekos laboratorinė įranga	Nurodoma bibliotekos apdorojimo laboratorinės įrangos informacija.	<ul style="list-style-type: none"> • Partija panaikinta. • Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas. • Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.
Kiekybinis bibliotekos įvertinimas	Nurodomi bibliotekos kiekybinio įvertinimo tyrimų rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> • Partija panaikinta. • Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas. • Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas.
Bibliotekos procesų žurnalas	Pateikiami veiksmai, atlikti per bibliotekos apdorojimą.	<ul style="list-style-type: none"> • Partija panaikinta. • Bibliotekos paruošimo metodas baigiamas. • Partijos kiekybinis įvertinimas neigiamas. • Baigėsi partijos procesas.
Telkinys	Pateikiami mėginių telkimo tūriai.	<ul style="list-style-type: none"> • Telkimo metodas pritaikytas.
Telkinio panaikinimas	Pateikiama informacija apie naudotojo paleistą panaikintą telkinį.	<ul style="list-style-type: none"> • Telkinį panaikina naudotojas.
Sekoskaita	Pateikiami sekoskaitos KK rezultatai.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekoskaitos KK pavyko. • Sekoskaita nepavyko. • Baigėsi sekoskaitai skirtas laikas.
Analizės triktis	Pateikiama analizės informacija apie nepavykusį telkinį.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekoskaitos serijos analizė nepavyko.

¹ Naudotojas panaikina telkinį iš galiojančios partijos, kurioje nepasiektas didžiausias telkinių skaičius.

Rezultatai ir pranešimų ataskaitos

NIPT ataskaita

2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos NIPT ataskaitoje yra chromosomų klasifikavimo rezultaty, formatuojamų principu po vieną mėginį eilutėje, taikomu kiekvienam telkinio mėginiui.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_type	Mėginio tipo informacija, pateikiama mėginio surinkimo metu arba pačio naudotojo. Nustatoma aneuploidijų klasifikavimo pateiktis.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (vienvaisis nėštumas) – vieno embriono nėštumas. • Twin (daugiavaisis nėštumas) – kelių embrionų nėštumas. • Control (kontrolinis) – kontrolinis žinomų lyties ir aneuploidijų klasifikacijos mėginys. • NTC – nėra kontrolinio mėginio šablono (nėra DNR). • Not specified (nenurodyta) – šio mėginio tipas nebuvo nurodytas.
sex_chrom	Teikiama lytinių chromosomų analizės užklausa. Nurodoma aneuploidijų klasifikavimo ir lytinių chromosomų informacijos pateiktis.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (taip) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • No (ne) – nepateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas ir lytį. • SCA (lytinių chromosomų aneuploidijos) – pateikta užklausa nurodyti lytinių chromosomų aneuploidijas, nepateikta užklausa nurodyti lyties. • Not specified (nenurodyta) – šiam mėginiui nenurodyta lytinių chromosomų nurodymo parinktis. NIPT ataskaitoje rodomos „yes“ (taip), „no“ (ne) ir „sca“ vertės kaip visos mažosios.
screen_type	Atrankinio sveikatos patikrinimo tipas.	Viena iš toliau nurodytų verčių: <ul style="list-style-type: none"> • Basic (įprastinė) – tikrinamos 13, 18 arba 21 chromosoma. • Genomewide (viso genomo) – tikrinamas visas genomas. • Not specified (nenurodyta) – šio mėginio atrankinio sveikatos tikrinimo tipas nebuvo nurodytas. NIPT ataskaitoje rodomos „basic“ (įprastinis) ir „genomewide“ (viso genomo) vertės kaip visos mažosios.
pratekamoji_kiuvetė	Sekoskaitos pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
class_sx	Lytinių chromosomų aneuploidijų klasifikacija.	<p>Atsižvelgiant į mėginio tipą ir lytinių chromosomų nurodymo parinktį, galima rinktis vieną iš toliau nurodytų:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (aptikta anomalija) – aptikta chromosomų anomalija. • NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) – nepranešama apie neigiamą mėginį ar lytį. • NO ANOMALY DETECTED – XX (neaptikta anomalija – XX) – neigiamas moteriškosios lyties vaisiaus mėginys. • NO ANOMALY DETECTED – XY (neaptikta anomalija – XY) – neigiamas vyriškosios lyties vaisiaus mėginys. • NOT REPORTABLE (negalima nustatyti) – programinei įrangai nepavyko nustatyti lyties chromosomos. • NO CHR Y PRESENT (neaptikta Y chromosoma) – daugiavaisiame nėštume neaptikta Y chromosoma. • CHR Y PRESENT (aptikta Y chromosoma) – daugiavaisiame nėštume aptikta Y chromosoma. • CANCELLED (atšaukta) – mėginį atšaukė naudotojas. • INVALIDATED (panaikinta) – nepavyko mėginio KK arba jį panaikino naudotojas. • NOT TESTED (neištirta) – lytinė chromosoma neištirta. • NA(netaikoma) – kategorija netaikoma mėginiui.
class_auto	Autosomose esančių aneuploidijų klasifikacija. Pranešama kaip „ANOMALY DETECTED“ (aptikta anomalija), jei pasirinktame atrankinio sveikatos tikrinimo tipe mėginiui buvo aptikta anomalija.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (aptikta anomalija) – aptikta autosominių chromosomų anomalija. • NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) – neaptikta jokia autosominė anomalija. • CANCELLED (atšaukta) – mėginį atšaukė naudotojas. • INVALIDATED (panaikinta) – nepavyko mėginio KK arba jį panaikino naudotojas. • NA(netaikoma) – kategorija netaikoma mėginiui.
anomaly_description	Eilutė pagal ISCN žymėjimą, nurodanti visas galimas nustatyti anomalijas. Kelios anomalijos atskiriamos kabliataškiais.	<p>APTIKTA: po to kabliataškiais atskirtos eilutės (žr. <i>Taisyklės anomalijoms aprašyti 44 psl.</i>).</p> <p>arba NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) NA (netaikoma) INVALIDATED (panaikinta) CANCELLED (atšaukta).</p>
qc_flag	KK analizės rezultatai. Rezultatai pateikiami tik WARNING (perspėjimas) ir PASS (perėjo) „qc_flag“ vertėms. Visoms kitoms rezultatai nepateikiami.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (perėjo) • WARNING (perspėjimas) • FAIL (neperėjo) • CANCELLED (atšaukta) • INVALIDATED (panaikinta) • NTC_PASS (NTC perėjo)

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
qc_reason	KK trikties ar perspėjimo informacija.	<p>Viena iš toliau nurodytų verčių:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (nėra) (QC status = PASS) (KK būseną = pavyko) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (aptiktos kelios anomalijos) (QC status = WARNING) (KK būseną = perspėjimas) • FAILED iFACT („iFACT“ nepavyko) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (duomenys nepatenka į numatytą intervalą) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (fragmentų dydžių pasiskirstymas nepatenka į numatytą intervalą) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (pratekamosios kiuvetės duomenys nepatenka į numatytą intervalą) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (nepavyko apskaičiuoti vaisiaus frakcijos) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (sekoskaitos duomenys nepatenka į numatytą intervalą) • UNEXPECTED DATA (nenumatyti duomenys) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC mėginio aprėptis per plati) • CANCELLED (atšaukta) • INVALIDATED (panaikinta)
ff	Apskaičiuota vaisiaus frakcija.	Procentinė mėginio cfDNR iš vaisiaus dalis, suapvalinta iki sveikojo skaičiaus. Mažesni nei 1 % rezultatai pateikiami kaip <1 %.

Taisyklės anomalijoms aprašyti

Jei 2 versijos „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinės įrangos analizėje aptinkama anomalija, NIPT ataskaitos laukelyje „anomaly_description“ rodoma vertė DETECTED (aptikta) su teksto eilute. Tekste nurodomos visos aptiktos anomalijos pagal Tarptautinės citogenetinės nomenklatūros (ISCN) stilių. Eilutėje yra keletas elementų, atskirtų kabliataškiais. Kiekvienas elementas nurodo trisomiją arba monosomiją autosomoje, lytinių chromosomų aneuploidijoje arba dalinę deleciją ar duplikaciją.

Trisomija ir monosomija atitinkamai žymimos +<chr> ir -<chr>, o <chr> nurodo chromosomos numerį.

Pavyzdžiui, mėginys su 5 chromosomos trisomija rodomas taip:

+5

Pavyzdžiui, mėginys su 6 chromosomos monosomija rodomas taip:

-6

Lytinių chromosomų aneuploidijoms žymėti naudojamas standartinis žymėjimas, apimantis keturias vertes:

- ▶ XO – X chromosomos monosomijai.
- ▶ XXX – X chromosomos trisomijai.
- ▶ XXY – vyrų 2 X chromosomoms.
- ▶ XYY – vyrų 2 Y chromosomoms.

Dalinės delecijos ir duplikacijos yra nustatomos tik autosomoms bei randamos tik atliekant viso genomo patikras. Dalinės delecijos arba duplikacijos sintaksė yra ši – <type><chr><start band><end band>, čia:

- ▶ <type> – įvykio tipas nurodant „del“ delecijai arba „dup“ duplikacijai.
- ▶ <chr> – chromosomos numeris.
- ▶ <start band> – nudažyta juosta, apimanti įvykio pradžią.
- ▶ <end band> – nudažyta juosta, apimanti įvykio pabaigą.

Pavyzdžiui, dalinė delecija arba duplikacija, kai 22 chromosomoje yra duplikacija tarp sričių p14 ir q15, nurodoma taip:

dup(22)(p14q15)

Lauke „anomaly_description“ laikykitės trijų eiliškumo taisyklių:

- 1 Elementai nurodomi iš eilės pagal chromosomos numerį, neatsižvelgiant į tai, ar yra įprasto ilgio chromosoma, dalinė delecija ar duplikacija. Jei yra lytinių chromosomų aneuploidija, ji nurodoma paskutinė.
- 2 Jei toje pačioje chromosomoje yra dalinių delecijų arba duplikacijų, delecijos nurodomos anksčiau nei duplikacijos.
- 3 To pačio tipo dalinės delecijos ar duplikacijos toje pačioje chromosomoje yra tvarkomos pagal pradinę bazę, nurodomą papildomoje ataskaitoje.

KK priežasčių pranešimai

Stulpelis „qc_reason“ NIPT ataskaitoje nurodo KK triktį ar perspėjimą, kai analizės rezultatai nepatenka į numatytą analizės KK metrikos intervalą. KK triktys lemia visų chromosomų aneuploidijų, lyties klasifikacijos, papildomos ataskaitos rezultatų ir apskaičiuotos vaisiaus frakcijos nerodymą ir tai atitinka šie NIPT ataskaitos laukai: class_auto, class_sx, anomaly_description ir ff.

KK priežasties pranešimas	Aprašymas	Rekomenduojamas veiksmas
FAILED iFACT („iFACT“ nepavyko)	Individualizuotas vaisiaus aneuploidijos pasiklivimo testas (iFACT) – KK metrika, sujungianti vaisiaus frakcijos įvertį su serijos metrika, susieta su aprėptimi. Ja nustatoma, ar sistemos statistinio pasiklivimo pakanka atlikti konkretaus mėginio priskyrimą.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Vidutinis nuokrypis nuo euploidinės aprėpties neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdoravimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (fragmentų dydžių pasiskirstymas nepatenka į numatytą intervalą)	Fragmentų dydžių paskirstymas neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdoravimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (pratekamosios kiuvetės duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Pratekamosios kiuvetės duomenys neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl klaidos pratekamosios kiuvetės sąrankoje.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (nepavyko apskaičiuoti vaisiaus frakcijos)	Nepavyksta gauti galiojančio vaisiaus frakcijos įverčio.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (sekoskaitos duomenys nepatenka į numatytą intervalą)	Įvesties sekoskaitos duomenys neatitinka kvalifikuoto duomenų paskirstymo. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdoravimo.	Iš naujo atlikite sekoskaitą pratekamojoje kiuvetėje.
UNEXPECTED DATA (nenumatyti duomenys)	Ataskaitoje nurodomas KK pažeidimas, neatitinkantis kitų KK priežasčių, pateikiamų šioje lentelėje.	Kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (aptiktos kelios anomalijos)	Mėginyje aptiktos dvi ar daugiau anomalijos (įskaitant visas chromosomų aneuploidijas ir dalines delecijas bei duplikacijas), apie kurias reikia pranešti. Kelių anomalijų aptikimas gali reikšti neteisingą mėginio priežiūrą ar, retesniais atvejais, tam tikrą motinos piktybinį auglį. Šis pranešimas perspėjamasis. Jis neatitinka KK trikties. Rezultatai pateikiami, kad galėtumėte peržiūrėti aptiktas anomalijas. Vis dėlto jums gali tekti pakartotinai apdoroti mėginį.	Pakartotinai apdorokite mėginį.

KK priežasties pranešimas	Aprašymas	Rekomenduojamas veiksmas
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC mėginio aprėptis per plati)	NTC mėginiui (kai nenumatyta jokia DNR medžiaga) nustatyta didelė aprėptis. Tai galėjo įvykti dėl užterštumo arba neteisingo mėginio apdorojimo.	Pakartotinai apdorokite mėginį.
CANCELLED (atšaukta)	Naudotojas atšaukė mėginį.	Netaikoma.
INVALIDATED (panaikinta)	Naudotojas panaikino mėginį.	Netaikoma.

Papildoma ataskaita

Papildomoje ataskaitoje yra papildomos metrikos, pagrįstos partija, mėginiu ar sritimi, duomenų. Šios ataskaitos kiekviena eilutė atitinka vieną metriką. Kelios metrikos taikomos tai pačiai partijai, tam pačiam mėginiui ar tai pačiai sričiai.

Tabuliavimo žingsniais atskirtų reikšmių faile yra šeši stulpeliai, kaip nurodyta tolesnėje lentelėje.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
pratekamoji kiuvetė	Pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
batch_name	Atitinkamos partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Mėginio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
		NA (netaikoma) kiekvienos partijos metrikoms.
sritis	Arba visa chromosoma, arba dalinės delecijos ar duplikacijos srities apibrėžtis.	Chromosomos srities metrikoms chr ir chromosomos numeris (pvz., chr21). Dalinės iškritos arba besidubliuojančios srities metrikos rodomos, kaip paaiškinta <i>Taisyklės anomalijoms aprašyti</i> 44 psl.
		NA kiekvienos partijos ar kiekvieno mėginio metrikoms.
metric_name	Aprašytos metrikos pavadinimas.	<i>Daugiau informacijos žr. skyriuje Papildomos ataskaitos metrikos</i>
metric_value	Metrikos vertė.	<i>Daugiau informacijos žr. skyriuje Papildomos ataskaitos metrikos</i>

Papildomos ataskaitos metrikos

Papildomoje ataskaitoje yra toliau nurodytų metrikų duomenų. Kiekviena metrika rodoma kiekvienai partijai, kiekvienam mėginiui ar kiekvienai sričiai.

X chromosomos metrikos bus rodomos tuo atveju, jei pasirinksite lytinių chromosomų parinktį „Yes“ (taip) arba „SCA“ (lytinių chromosomų aneuploidijos).

Verčių intervalai rodomi kaip mažiausia ir didžiausia vertės, apskliaudžiamos lenktiniais arba laužtiniais skliaustais. Lenktiniai skliaustai nurodo, kad vertės ribinis skaičius neįtraukiamas į intervalą (t. y. ne imtinai), o laužtiniais skliaustais nurodoma, kad vertės paskutinis ribinis skaičius įtraukiamas į intervalą (t. y. imtinai). „Inf“ – begalybės santrumpa.

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas
genome_assembly	Kas partiją	Koordinatų sistema prilygiuoti sekoskaitos duomenis ir tiriamosios srities koordinatas. Visada taikoma GRCh37 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“.
frag_size_dist	Kiekvienam mėginiui	Skirtumų tarp faktinių ir numatytų sukauptų fragmentų dydžių paskirstymų standartinis nuokrypis.
fetal_fraction	Kiekvienam mėginiui	Nustatyta vaisiaus frakcija.
NCV_X	Kiekvienam mėginiui	X chromosomos normalizuota chromosomos vertė. Rodoma tik tada, jei galima lytinių chromosomų nustatymo parinktis. Kitu atveju ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (neištirta).
NCV_Y	Kiekvienam mėginiui	Y chromosomos normalizuota chromosomos vertė. Rodoma tik tada, jei galima lytinių chromosomų nustatymo parinktis. Kitu atveju ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (neištirta).
number_of_cnv_events	Kiekvienam mėginiui	Mėginyje aptiktų dalinės delecijos ar duplikacijos sričių skaičius.
non_excluded_sites	Kiekvienam mėginiui	Analizei skaičiuojamų nuskaitymų, likusių po filtravimo, skaičius.
region_classification	Kiekvienai sričiai	Sistema sritį klasifikuoja tuo pačiu formatu kaip ir NIPT ataskaitos lauke „anomaly_description“. Jei X chromosomai nėra aptikta nustatoma lytinių chromosomų anomalija, sričių klasifikacija sutaps su „class_sx“ verte NIPT ataskaitoje. Verčių parinktys: <ul style="list-style-type: none"> • APTIKTA: po to kabliataškiais atskirtos eilutės (žr. <i>Taisyklės anomalijoms aprašyti</i> 44 psl.). • NO ANOMALY DETECTED (neaptikta anomalija) • NO ANOMALY DETECTED – XX (neaptikta anomalija) • NO ANOMALY DETECTED – XY (neaptikta anomalija) • NESKELBIAMA • YRA CHR Y • NĖRA CHR Y
chromosoma	Kiekvienai sričiai	Chromosomos simbolis.
start_base	Kiekvienai sričiai	Pirma bazė įtraukta į sritį.
end_base	Kiekvienai sričiai	Paskutinė bazė įtraukta į sritį.
start_cytoband	Kiekvienai sričiai	Pirmosios bazės nudažyta juosta, įtraukta į sritį.
end_cytoband	Kiekvienai sričiai	Paskutinės bazės nudažyta juosta, įtraukta į sritį.
region_size_mb	Kiekvienai sričiai	Srities dydis megabazėse.
region_llr_trisomy	Kiekvienai sričiai	Srities trisomijos LTS (logaritminio tikėtinumo santykio) įvertis. Nurodo trisomijos pagrįstumą, lyginant su jokio pokyčio (disomijos) pagrįstumu. Priskiriama trisomijai, jei LTS įvertis viršija numatytąją slenkstinę vertę. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas didėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip NA (netaikoma).

Metrikos pavadinimas	Dažnis	Aprašymas
region_llr_monosomy	Kiekvienai sričiai	Srities monosomijos LTS vertė. Nurodo monosomijos pagrįstumą, lyginant su jokio pokyčio (disomijos) pagrįstumu. Priskiriama monosomijai, jei LTS įvertis viršija numatytąją slenkstinę vertę. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas mažėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip NA (netaikoma). Ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (netirta), jei pasirenkate atlikti įprasto atrankinio sveikatos patikrinimo tipą.
region_t_stat_long_reads	Kiekvienai sričiai	Srities t statistinis kriterijus. T statistinis kriterijus nusako aprėpties skirtumą tarp srities ir likusios geno dalies, lyginant su variacija mėginyje. Tai signalo ir trukdžio metrika, fiksuojanti bet kokio poslinkio srities aprėptyje aptikimumą. „long_reads“ nurodoma, kad aprėptis, naudojama šiam t statistiniam kriterijui, apima visą fragmentų dydžių, naudojamų analizėje, intervalą. T statistinis kriterijus sujungiamas su vaisiaus frakcija, apskaičiuota mėginiui, generuoti LTS įverčius.
region_mosaic_ratio	Kiekvienai sričiai	Vaisiaus medžiagos, kuri yra aneuploidija, dalis. Ši metrika pagrįsta vaisiaus frakcijos santykiu, išreikšta iš srities aprėpties į mėginio vaisiaus frakciją. Mėginiuose, kurių vaisiaus frakcija yra arti nulio, mozaikiškumo santykis gali turėti neigiamų verčių dėl variantiškumo mėginio vaisiaus frakcijos vertėje, naudojamoje jų skaičiavime.
region_mosaic_llr_trisomy	Kiekvienai sričiai	Trisomijos LTS įvertis apskaičiuojamas naudojant vaisiaus frakciją, gautą iš srities aprėpties, užuot iš mėginio vaisiaus frakcijos. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas didėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip NA (netaikoma).
region_mosaic_llr_monosomy	Kiekvienai sričiai	Monosomijos LTS įvertis apskaičiuojamas naudojant vaisiaus frakciją, gautą iš srities aprėpties, o ne iš mėginio vaisiaus frakcijos. Dalinėse delecijose ir duplikacijose ši metrika rodoma tik tada, jei tipe fiksuojamas mažėjimas (dupl.). Kitaip ši metrika nurodoma kaip NA (netaikoma). Ši metrika rodoma kaip NOT TESTED (netirta), jei pasirenkate atlikti įprasto atrankinio sveikatos patikrinimo tipą.

Mėginio panaikinimo ataskaita

Sistema sukuria mėginių panaikinimo ataskaitą kiekvienam panaikintam mėginiui.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Panaikinto mėginio unikalus brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
priežastis	Naudotojo pateikiama mėginio panaikinimo priežastis.	Iki 512 simbolių.
operatorius	Operatoriaus, panaikinusio mėginį ar nurodžiusio, kad jis nepavykęs, naudotojo vardas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
laiko žyma	Mėginio panaikinimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma

Mėginio atšaukimo ataskaita

Sistema sukuria mėginių atšaukimo ataskaitą kiekvienam atšauktam mėginiui.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Atšaukto mėginio unikalus brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
priežastis	Naudotojo pateikiama priežastis, kodėl mėginys buvo atšauktas.	Iki 512 simbolių.
operatorius	Operatoriaus, atšaukusio mėginį, naudotojo vardas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
laiko žyma	Mėginio atšaukimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma

Pakartotinio telkinio tyrimo užklausos ataskaita

Užklausos pakartotiniam telkimui ataskaitoje nurodoma, kad panaikintas telkinys gali būti pakartotinai telkiamas. Sistema sugeneruoja užklausos pakartotiniam telkimui ataskaitą, kai panaikinamos konkretaus telkinio tipo pirmosios dvi galimos sekų serijos (telkiniai).

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pool_type	Telkinio tipas.	Viena iš A, B, C arba E.
priežastis	Naudotojo pateikiama priežastis, kodėl buvo panaikintas ankstesnis telkinys.	Iki 512 simbolių.
laiko žyma	Užklausos data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma

Procesų ataskaitos

Partijos paleidimo ataskaita

Sistema generuoja partijos paleidimo ataskaitą, kai partija paleidžiama ir yra sėkmingai patikrinta prieš plazmos atskyrimą.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_type	Mėginio brūkšninio kodo mėginio tipas.	<ul style="list-style-type: none"> • pavienis nuskaitymas • kontrolė • dvyniai • ntc
šulinėlis	Šulinėlis, susijęs su mėginiu.	A-H, po to skaičius 1-12.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
tyrimas	Tyrimo pavadinimas.	Iki 100 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
method_version	Tyrimo automatizavimo metodo versija.	Iki 100 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų, taškų arba brūkšnelių.
workflow_manager_version	Darbo eigos tvarkytuvės versija, susijusi su partija.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų, taškų arba brūkšnelių.

Partijos panaikinimo ataskaita

Sistema generuoja partijos panaikinimo ataskaitą, kai partija panaikinama arba nėra sėkminga.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
priežastis	Naudotojo pateikiama partijos panaikinimo priežastis.	Iki 512 simbolių.
operatorius	Partiją panaikinusio operatoriaus inicialai.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
laiko žyma	Partijos panaikinimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma

Bibliotekos mėginių ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos mėginių ataskaitą, kai partija nepavyko ar buvo panaikinta, biblioteka sėkmingai baigta ir kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
qc_status	Mėginio būseną atlikus tyrimo veiksmus.	<ul style="list-style-type: none"> • perėjo • neperėjo
qc_reason	KK būsenos priežastis.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
starting_volume	Pradinis kraujo mėginio surinkimo mėgintuvėlio tūris, išreikštas ml, plazmos atskyrimo metu.	Bet koks teigiamas skaičius.
indeksas	Su mėginiais susijęs indeksas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
ccn_library_pg_ul	Bibliotekos koncentracija, išreikšta pg/μl.	Bet koks teigiamas skaičius.
plasma_isolation_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant plazmos atskyrimą (laisvas tekstas).	Iki 512 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
cfdna_extraction_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant cfDNR išskyrimą (laisvas tekstas).	Iki 512 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
library_prep_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant bibliotekos paruošimą (laisvas tekstas).	Iki 512 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
quantitation_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant kiekybinį įvertinimą (laisvas tekstas).	Iki 512 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.

Bibliotekos reagentų ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos reagentų ataskaitą, kai partija nepavyko ar buvo panaikinta, biblioteka sėkmingai baigta ir kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
procesas	Proceso pavadinimas formatu „PROCESS:sub-process“ (PROCESAS:antrinis procesas).	<ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (atskyrimas) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (išskyrimas) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (kiekybinis įvertinimas) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (telkimas) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
reagent_name	Reagento pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
partija	Reagento brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
expiration_date	Galiojimo data gamintojo formatu.	Iki 100 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų, dvitaškių, pasvirųjų brūkšnių arba brūkšnelių.
operatorius	Operatoriaus naudotojo vardas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su reagentu.	ISO 8601 laiko žyma

Bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos laboratorinės įrangos ataskaitą, kai partija nepavyko ar buvo panaikinta, biblioteka sėkmingai baigta ir kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
labware_name	Laboratorinės įrangos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
labware_barcode	Laboratorinės įrangos brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su laboratorine įranga.	ISO 8601 laiko žyma

Bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaita

Sistema generuoja bibliotekos kiekybinio įvertinimo ataskaitą, kai kiekybinis įvertinimas sėkmingai atliktas.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
quant_id	Skaitinis identifikavimas.	Teigiami skaičiai.
prietaisas	Kiekybinio nustatymo prietaiso pavadinimas (laisvas tekstas).	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
standard_r_squared	Determinacijos koeficientas.	Bet koks teigiamas skaičius.
standard_intercept	Ašinė atkarpa.	Bet koks skaičius.
standard_slope	Nuokrypio kampas.	Bet koks skaičius.
mediana_ccn_pg_ul	Mėginio koncentracijos mediana.	Bet koks teigiamas skaičius.
qc_status	Kiekybinio įvertinimo KK būseną.	<ul style="list-style-type: none"> • perėjo • neperėjo
qc_reason	Jei yra, klaidos priežasties aprašymas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
paleista	Paleidimo laiko žyma, susijusi su kiekybiniu įvertinimu.	ISO 8601 laiko žyma

Bibliotekos procesų žurnalas

Sistema generuoja „Library Process Log“ (bibliotekos procesų žurnalas) pradėjus ar baigus kiekvieną partijos procesą bei kiekvienam nepavykusiam partijos procesui; nepavykus partijai ar ją panaikinus; taip pat baigus analizę (generuojama kiekvienam telkiniui).

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
procesas	Partijos proceso pavadinimas formatu „PROCESS:sub-process“ (PROCESAS:antrinis procesas).	ISOLATION (atskyrimas) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (išskyrimas) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (kiekybinis įvertinimas) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (telkimas) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operatorius	Operatoriaus inicialai.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
prietaisas	Prietaiso pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
pradėta	Partijos proceso pradžios data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
baigta	Data ir laikas, kai partijos procesas baigtas arba nepavyksta.	ISO 8601 laiko žyma
būsena	Dabartinės partijos.	<ul style="list-style-type: none"> • atlikta • nepavyko • pradėta • nutraukta

Telkinio ataskaita

Sistema sugeneruoja telkinio ataskaitą sėkmingai baigus telkti biblioteką, partijai nepavykus ar ją panaikinus, jei įvykis atsiranda po to, kai pradama telkti.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sample_barcode	Unikalus mėginio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pool_barcode	Su mėginiu susijęs telkinio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pool_type	Su mėginiu susijęs telkinio tipas.	Viena iš A, B, C arba E.
pooling_volume_ul	Telkimo tūris, išreikštas µl.	Bet koks teigiamas skaičius.
pooling_comments	Naudotojo komentarai, įvesti atliekant telkimą (laisvas tekstas).	Iki 512 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.

Telkinio panaikinimo ataskaita

Sistema generuoja telkinio panaikinimo ataskaitą, kai telkinys panaikinamas.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pool_barcode	Panaikinto telkinio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
priežastis	Naudotojo pateikiama telkinio panaikinimo priežastis.	Iki 512 simbolių.
operatorius	Telkinį panaikinusio operatoriaus inicialai.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
laiko žyma	Telkinio panaikinimo data ir laikas.	ISO 8601 laiko žyma

Sekoskaitos ataskaita

Sistema sekoskaitos serijai sukuria sekoskaitos ataskaitą, kai sekoskaita ar jos skirtasis laikas baigėsi.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pool_barcode	Su sekoskaitos serija susijęs telkinio brūkšninis kodas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
prietaisas	Sekvenatoriaus serijos numeris.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
pratekamoji_kiuvetė	Su sekoskaitos serija susijusi pratekamoji kiuvetė.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
software_version	Bendras programinės įrangos programų / versijų, naudojamų generuoti duomenis sekvenatoriuje, skaičius.	Didžiosios ir mažosios raidės, skaičiai, pabraukimo brūkšniai, tarpai, dvitaškiai, pasvirieji brūkšniai arba brūkšneliai.
run_folder	Sekoskaitos serijos aplanko pavadinimas.	Didžiosios ir mažosios raidės, skaičiai, pabraukimo brūkšniai, tarpai arba brūkšneliai.
sequencing_status	Sekoskaitos serijos būseną.	<ul style="list-style-type: none"> • atlikta • baigėsi skirtasis laikas • nepavyko
qc_status	Sekoskaitos serijos KK būseną.	<ul style="list-style-type: none"> • perėjo • neperėjo • klaida
qc_reason	KK priežastys, kodėl įvyko KK triktis. Vertės atskiriamos kabliataškiais.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių, tarpų arba brūkšnelių.
cluster_density	Klasterių tankis (kiekvienos pratekamosios kiuvetės, esančios išsklotinėse, mediana).	Bet koks teigiamas skaičius.
pct_q30	Bazių procentinė dalis daugiau nei Q30.	Bet koks teigiamas skaičius.
pct_pf	Nuskaitymų procentinė dalis, perėjusi filtrą.	Bet koks teigiamas skaičius.
fazių_derinimas	Fazių derinimas.	Bet koks teigiamas skaičius.
išankstinis_fazių_derinimas	Išankstinis fazių derinimas.	Bet koks teigiamas skaičius.
predicted_aligned_reads	Numatyti prilyginti nuskaitymai.	Bet koks teigiamas skaičius.
pradėta	Laiko žyma, susijusi su sekoskaitos pradžia.	ISO 8601 laiko žyma
atlikta	Laiko žyma, susijusi su sekoskaitos baigimu.	ISO 8601 laiko žyma

Analizės trikčių ataskaita

Sistema sugeneruoja „Analysis Failure Report“ (analizės trikčių ataskaitą), kai pasiekiamas nepavykusių analizės bandymų, skirtų sekoskaitos partijai, didžiausias skaičius.

Stulpelis	Aprašymas	Verčių parinktys
batch_name	Partijos pavadinimas.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pool_ barcode	Telkinio brūkšninis kodas, susietas su nepavykusia analize.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
pratekamoji kiuvetė	Pratekamosios kiuvetės brūkšninis kodas, susietas su nepavykusia analize.	Iki 36 simbolių: didžiųjų ir mažųjų raidžių, skaičių, pabraukimo brūkšnių arba brūkšnelių.
sequencing_ run_folder	Sekoskaitos serijos aplankas, susietas su nepavykusia analize.	Didžiosios ir mažosios raidės, skaičiai arba pabraukimo brūkšniai.
analysis_ run_status	Sekoskaitos serijos būseną, susieta su nepavykusia analize.	Didžiosios ir mažosios raidės, skaičiai arba pabraukimo brūkšniai.
prasisėjęs	Laiko žyma, susijusi su analizės pradžia.	ISO 8601 laiko žyma
baigtas	Laiko žyma, susijusi su nepavykusia analize.	ISO 8601 laiko žyma

C priedas Trikčių šalinimas

Įvadas	57
Tyrimo programinės įrangos pranešimai	58
Sistemos klaidos	66
Duomenų apdorojimo bandymai	66

Įvadas

2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ trikčių šalinimo pagalbą sudaro:

- ▶ Tyrimo programinė įranga ir sistemos pranešimai.
- ▶ Rekomenduojami veiksmai, kaip spręsti sistemos problemas.
- ▶ Nurodymai, kaip atlikti profilaktines ir trikčių analizes naudojant iš anksto įdiegtus bandomuosius duomenis.

Tyrimo programinės įrangos pranešimai

Šiame skyriuje aptariami tyrimo programinės įrangos pranešimai:

Eigos pranešimai

Eigos pranešimais nurodoma įprasta tyrimo vykdymo eiga. Šie pranešimai registruojami kaip „Activities“ (veiklos), o naudotojui nereikia atlikti jokių veiksmų.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Partijos paleidimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas sukūrė naują partiją.	Veikla	Taip	Netaikoma.
Partijos biblioteka baigta	Bibliotekos paruošimas	Biblioteka paruošta esamai partijai.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Telkinys paruoštas	Bibliotekos paruošimas	Telkinys sugeneruotas iš partijos.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Pradėta sekoskaita	Sekoskaita	Sistema aptiko naują sekoskaitos duomenų aplanką.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Sekoskaitos KK pavyko	Sekoskaita	Sekoskaitos serija atlikta ir sekoskaitos KK patikra pavyko.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Su telkiniu susieta sekoskaitos serija	Sekoskaita	Sekoskaitos serija sėkmingai susieta su žinomu telkiniu.	Veikla	Ne	Netaikoma.
Pradėta analizė	Analizė	Pradėta konkrečios sekoskaitos serijos analizė.	Veikla	Taip	Netaikoma.
Analizė baigta, NIPT ataskaita sukurta	Veiksmai po analizės	Analizė baigta ir ataskaitos sukurtos.	Veikla	Taip	Netaikoma.

Panaikinimo pranešimai

Panaikinimo pranešimuose nurodomi įvykiai, atsirandantys sistemoje, kai naudotojas panaikina partiją ar telkinį naudodamas Workflow Manager (darbo eigos tvarkytuvė). Šie pranešimai registruojami kaip „Notices“ (pranešimai) bei naudotojui nereikia atlikti jokių veiksmų.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Partijos panaikinimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas panaikino partiją.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Telkinio panaikinimas – vykdomas pakartotinis telkimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas panaikino pirmąjį galimą serijos telkinį (tam tikro tipo).	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Telkinio panaikinimas – antros alikvotinės dalies naudojimas	Bibliotekos paruošimas	Naudotojas panaikino pirmąjį galimą serijos telkinį (tam tikro tipo).	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Sekoskaita atlikta, telkinys panaikintas	Sekoskaita	Sekoskaitos serija atlikta, bet naudotojas panaikino telkinį.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Sekoskaitos KK pavyko – visi mėginiai yra tinkami	Sekoskaitos KK	Sekoskaitos serijos KK patikra atlikta, bet visi mėginiai netinkami.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.
Analizė baigta, telkinys panaikintas	Veiksmai po analizės	Analizė baigta, bet naudotojas panaikino telkinį.	Pranešimas	Taip	Netaikoma.

Ištaisomų klaidų pranešimai

Ištaisomos klaidos yra sąlygos, kurioms esant „VeriSeq NIPT“ tyrimo programinė įranga gali būti atkurta, jei naudotojas vadovaujasi rekomenduojamu veiksmu. Jei problema išlieka, el. paštu susisieki su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Išspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Trūksta prietaiso kelio	Sekoskaita	Sistema negali rasti ar prisijungti prie išorinio sekoskaitos aplanko.	Išspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i> Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisieki su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Diske nepakanka vietos sekoskaitai atlikti	Sekoskaita	Sistema aptiko naują sekoskaitos duomenų aplanką, tačiau apskaičiuota, jog diske nepakanka vietos duomenims.	Išspėjimas	Taip	<ol style="list-style-type: none"> Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i> Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i>
Netinkamas sekoskaitos serijos aplankas	Sekoskaita	Sekoskaitos serijos aplankui naudojami netinkami simboliai.	Perspėjimas	Taip	Sekoskaitos serijos aplankas buvo netinkamai pervadintas. Pervadinkite seriją tinkamu pavadinimu.
Sekoskaita pradėta, tačiau trūksta telkinio brūkšninio kodo failo	Sekoskaita	Pradėjus sekoskaitą programinė įranga per 30 minučių neaptiko failo, kuriame būtų telkinio brūkšninis kodas.	Perspėjimas	Taip	Galima sekvenatoriaus ar NAS triktis. Patikrinkite sekvenatoriaus konfigūraciją bei tinklo ryšį. Sistema tebeieškos telkinio brūkšninio kodo failo, kol nepasibaigs sekoskaita.
Negalima patvirtinti sekoskaitos serijos baigimo	Sekoskaita	Programinei įrangai nepavyko nuskaityti serijos baigimo būsenos failo sekoskaitos aplanke.	Perspėjimas	Taip	Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisieki su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Trūksta mėginio atributų	Veiksmai prieš analizę	Programinė įranga nerado kai kurių mėginių tipų, lytinių chromosomų parinkties ar atrankinio sveikatos patikrinimo tipo apibrėžties.	Pranešimas	Taip	Vienas ar daugiau atributų nebuvo pateikti nurodytam mėginiui. Į „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) įveskite trūkstamus mėginio atributus arba panaikinkite mėginį, kad programinė įranga galėtų tęsti darbą.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Nepavyko sugeneruoti mėginių lapo	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko sugeneruoti mėginių lapo.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros</i> 65 psl. Jei vietos mažai, išvalykite diską arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros</i> 65 psl. Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros</i> 65 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Negalima patikrinti laisvos disko vietos	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko patikrinti laisvos disko vietos.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros</i> veiksmo ID 2 65 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Diske nepakanka vietos analizei atlikti	Veiksmai prieš analizę	Programinė įranga nustatė, kad diske nepakanka vietos pradėti naują analizės seriją.	Įspėjimas	Taip	Išvalykite vietos diske arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros</i> veiksmo ID 3 65 psl.
Nepavyksta paleisti analizės komandų grandinės	Veiksmai prieš analizę	Programinei įrangai nepavyko pradėti analizės serijos atitinkamam sekoskaitos aplankui.	Įspėjimas	Taip	Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Nebuvo suteikta sekoskaitos aplanko skaitymo / rašymo teisė	Veiksmai prieš analizę	Programinės įrangos bandymas, kuriuo tikrinama skaitymo / rašymo teisė į sekoskaitos serijos aplanką, nesėkmingas.	Perspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros</i> 65 psl. Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Analizė nepavyko – bandykite dar kartą	Analizė	Analizė nepavyko. Bandoma dar kartą.	Pranešimas	Taip	None (nėra)

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Jau sukurta rezultatų ataskaita	Sistema	Programinė įranga nustatė, kad esamam telkinio tipui NIPT ataskaita jau sukurta.	Veikla	Taip	None (nėra)
Nepavyksta pristatyti pranešimų el. paštu	Sistema	Sistemai nepavyksta pristatyti pranešimų el. paštu.	Perspėjimas	NA (netaikoma)	<ol style="list-style-type: none"> Patikrinkite sistemoje nustatytą el. pašto konfigūracijos validumą. Instrukcijas žr. skyriuje <i>Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas 27 psl.</i> Siųskite bandomąjį el. laišką. Instrukcijas žr. skyriuje <i>Sistemos pranešimų el. paštu konfigūravimas 27 psl.</i> Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Aptiktas laiko nuokrypis	Bibliotekos paruošimas	Programinė įranga nustatė daugiau nei 1 minutės laiko nuokrypį tarp Workflow Manager (darbo eigos tvarkytuvė) pateikiamos laiko žymos ir serverio vietinio laiko.	Perspėjimas	Ne	<ol style="list-style-type: none"> Patikrinkite vietos laiką „Workflow Manager“ (darbo eigos tvarkytuvė) kompiuteryje. Patikrinkite tinklalapio serverio vietos laiką, rodomą žiniatinklio naudotojo sąsajoje (kortelėje „Server Status“ (serverio būseną)).

Neištaisomų klaidų pranešimai

Neištaisomos klaidos yra sąlygos, kurios pasiekia galutinę būseną, kai jokiais veiksmais negalima pasiekti, kad tyrimas toliau būtų vykdomas.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Partijos triktis	Bibliotekos paruošimas	Partijos KK nepavyko.	Pranešimas	Taip	Paleiskite iš naujo bibliotekos plokštelių nustatymą.
Ataskaitos kūrimo triktis	Ataskaitų kūrimas	Sistemai nepavyko sukurti ataskaitos.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> Patikrinkite, kiek liko vietos diske. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i> Jei vietos mažai, išvalykite diską arba kurkite atsargines duomenų kopijas. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i> Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Nepavyko išnagrinėti serijos parametrų failo	Sekoskaita	Sistemai nepavyko atverti / išnagrinėti failo „RunParameters.xml“.	Perspėjimas	Taip	Failas „RunParameters.xml“ sugadintas. Patikrinkite sekvenatoriaus konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Neatpažinti serijos parametrai	Sekoskaita	Programinė įranga nuskaityta serijos parametrus, kurie nedera.	Perspėjimas	Taip	Programinei įrangai nepavyko atkurti sekoskaitos serijos parametrų konstrukcijos iš sekvenatoriaus konfigūracijos failo. Patikrinkite sekvenatoriaus konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Netinkami paleidimo parametrai	Sekoskaita	Programinė įranga nuskaityta reikiamus serijos parametrus, kurie nedera su tyrimu.	Perspėjimas	Taip	Programinės įrangos suderinamumo patikra nepavyko. Patikrinkite sekvenatoriaus konfigūraciją ir iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Nerastas telkinio brūkšninis kodas	Sekoskaita	Programinei įrangai nepavyko susieti sekoskaitos serijos pratekamosios kiuvetės su žinomo telkinio brūkšniniu kodu.	Perspėjimas	Taip	Galima neteisinga telkinio brūkšninio kodo įvestis. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Sekoskaita baigta, tačiau trūksta telkinio brūkšninio kodo failo	Sekoskaita	Sekoskaitos serija atlikta, bet nepavyko rasti failo, kuriame būtų telkinio brūkšninis kodas.	Įspėjimas	Taip	Galima sekvenatoriaus triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.
Nepavyksta nuskaityti telkinio brūkšninio kodo failo	Sekoskaita	Failas, kuriame yra telkinio brūkšninis kodas, sugadintas.	Įspėjimas	Taip	Galima sekvenatoriaus ar tinklo triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.

Pranešimas	Veiksmas	Kada	Įspėjimo lygis	El. paštas	Rekomenduojamas veiksmas
Telkinio brūkšninio kodo failo neatitiktis	Sekoskaita	Aptiktas telkinio brūkšninis kodas nurodo kitą pratekamosios kiuvetės ID nei susieto su sekoskaitos serija.	Įspėjimas	Taip	Galima sekvenatoriaus triktis. Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių.
Sekoskaitos skirtasis laikas baigėsi	Sekoskaita	Sekoskaitos serija neatlikta per nurodytą skirtąjį laiką.	Perspėjimas	Taip	Patikrinkite sekvenatorių ir tinklo ryšį. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Sekoskaitos KK failų kūrimas nepavyko	Sekoskaitos KK	Sekoskaitos serija atlikta, bet vidinių operacijų KK failai yra sugadinti.	Įspėjimas	Taip	Patikrinkite sekvenatorių ir tinklo ryšį. Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Sekoskaitos KK nepavyko	Sekoskaitos KK	Sekoskaitos serija atlikta ir sekoskaitos KK patikra nepereita.	Pranešimas	Taip	Iš naujo atlikite telkinio sekoskaitą.
Nepavyko atlikti analizės išbandžius maksimalų bandymų skaičių.	Analizė	Nepavyko visi analizės bandymai. Nebus kartojama.	Perspėjimas	Taip	Iš naujo atlikite antrojo telkinio sekoskaitą.
Nepavyko analizės apdorojimas jai pasibaigus	Veiksmai po analizės	Programinei įrangai nepavyko vykdyti analizės rezultatų apdorojimo jai pasibaigus.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> • Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i> • Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.
Analizės nusiuntimas nesėkmingas	Veiksmai po analizės	Programinei įrangai nepavyko nusiųsti analizės rezultatų į duomenų bazę.	Įspėjimas	Taip	<ul style="list-style-type: none"> • Jei naudojate NAS, patikrinkite tinklo ryšį. Žr. skyrių <i>Rekomenduojamų veiksmų procedūros 65 psl.</i> • Galima aparatinės įrangos triktis. Įkelkite serverį iš naujo. Jei problema išlieka, el. paštu susisiekite su „Illumina“ techninės priežiūros skyriumi.

Rekomenduojamų veiksmų procedūros

Veiksmo ID	Rekomenduojamas veiksmas	Veiksmai
1 %	Tinklo ryšio tikrinimas	<p>Įsitinkite, kad nuotolinė saugojimo NAS ir vietinis kompiuteris yra tame pačiame tinkle.</p> <ol style="list-style-type: none"> „Windows“ komandų eilutėje (cmd), įveskite šią komandą: ping <Server IP> Jei naudojate NAS, taip pat patikrinkite ryšį su NAS. Įsitinkite, ar nėra prarastų paketų. Jei yra prarastų paketų, susisiekite su IT administratoriumi. Tikrinkite ryšį: <ol style="list-style-type: none"> Prisijunkite prie tinklalapio serverio žiniatinklio naudotojo sąsajos. Ataskaitų srities meniu pasirinkite Folder (aplankai). Pasirinkite Test (bandymas) ir nurodykite, ar bandymas yra sėkmingas. Jei bandymas nepavyko, žr. skyrių <i>Bendrai naudojamos tinklo atmintinės redagavimas 25 psl.</i> ir įsitinkite, kad visos nuostatos sukonfigūruotos teisingai.
2	Laisvos disko vietos tikrinimas	<p>Įsitinkite, kad „Windows“ kompiuteris prijungtas prie vietinio serverio įvesties aplanko. Daugiau informacijos žr. skyriuje <i>Serverio atmintinių atvaizdavimas 33 psl.</i> Dešiniu pelės klavišu spustelėkite ant atmintinės, kuri susieta su įvesties aplanku. Pasirinkite Properties (ypatybės) ir peržiūrėkite laisvos vietos informaciją.</p>
3	Disko vietos valymas / atsarginis duomenų kopijavimas	<p>Mes, „Illumina“, jums rekomenduojame periodiškai kurti duomenų kopijas ir (arba) laikyti sekoskaitos duomenis serveryje. Daugiau informacijos žr. skyriuje <i>Bendrai naudojamos tinklo atmintinės valdymas 24 psl.</i></p> <ol style="list-style-type: none"> Patikrinkite vietiniame tinklalapio serveryje laikomus duomenis. Įsitinkite, kad „Windows“ kompiuteris prijungtas prie vietinio serverio įvesties aplanko. Daugiau informacijos žr. skyriuje <i>Serverio atmintinių atvaizdavimas 33 psl.</i> <ol style="list-style-type: none"> Dukart spustelėkite įvesties aplanką ir įveskite kredencialus, kad jį patektumėte. Sekoskaitos serijų duomenys pateikiami su aplankų pavadinimais, sutampančiais su sekoskaitos serijų pavadinimais. Šalinkite arba kurkite atsargines apdorotų sekoskaitos aplankų kopijas. Patikrinkite duomenis, laikomus nuotolinėje NAS. Įsitinkite, kad nuotolinė saugojimo NAS ir vietinis kompiuteris yra tame pačiame tinkle. Gaukite prieigą prie aplanko, esančio nuotolinėje atmintinėje. Būtina gauti iš IT administratoriaus prieigos kredencialus. <ol style="list-style-type: none"> Sekoskaitos serijos duomenys pateikiami su aplankų pavadinimais, sutampančiais su sekoskaitos serijų pavadinimais. Šalinkite arba kurkite atsargines apdorotų sekoskaitos aplankų kopijas.

Sistemos klaidos

Klaida	Rekomenduojamas veiksmas
Programinė įranga nepasileidžia.	Jei aptinkama klaidų paleidžiant tyrimo programinę įrangą, rodoma visų klaidų suvestinė vietoj seanso pradžios ekrano. Kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių, kad pranešumėte apie nurodytas klaidas.
Reikia atkurti duomenų bazę.	Jei reikia atkurti duomenų bazės atsarginę kopiją, kreipkitės į „Illumina“ vietinį techninės priežiūros inžinierių.
Aptiktas sistemos paklaidos didėjimas.	Kai nustatomas sistemos paklaidos didėjimas, tyrimo programinė įranga nebeapdoroja ryšio iš kitų sistemos komponentų. Administratorius gali atkurti sistemos įprastą veikimą tada, kai jos būseną pakito į paklaidos aptikimo būseną.
RAID valdiklio pavojaus signalas aktyvinamas.	Administratorius tyrimo programinės įrangos ataskaitų srities kortelėje „Server Status“ (serverio būseną) gali pasirinkti mygtuką Server alarm (serverio pavojaus signalas) nutildyti RAID valdiklio pavojaus signalą. Jei paspaudėte šį mygtuką, kreipkitės į „Illumina“ techninės priežiūros skyrių dėl papildomos pagalbos.

Duomenų apdorojimo bandymai

Tinklalapio serveryje iš anksto įdiegti duomenų rinkiniai įgalina serverio ir analizės modulio veikimo tikrinimą.

Serverio tikrinimas

Šiuo bandymu sužadinama sekoskaitos serija, kai tuo pačiu metu vykdomas analizės rezultatų generavimas, iš tikrųjų nepaleidžiant analizės komandų grandinės. Vykdykite šį bandymą norėdami įsitikinti, kad tinklalapio serveris veikia teisingai ir kad ataskaitos ir pranešimai el. paštu generuojami. Trukmė: apie 3–4 minutes.

Procedūra

- 1 Atverkite įrengtą įvesties katalogą, tada atverkite aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).
- 2 Padarykite vieno aplanko iš toliau nurodytųjų kopiją, esančių aplanke „TestingData“ (bandomieji duomenys):
 - ▶ „NextSeq“ duomenims: 170725_NS500110_0382_AHT3MYBGX2_Copy_Analysis_Workflow.
 - ▶ „NextSeqDx“ duomenims: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
- 3 Pervadinkite kopiją į aplanko pavadinimą su priesaga „_XXX“. „_XXX“ atitinka nuoseklųjį bandomosios serijos skaičių. Pavyzdžiui, jei „_002“ aplanke jau yra, pervadinkite naują kopiją į „_003“.
- 4 Perkelkite pervadintą aplanką į įvesties aplanką.
- 5 Palaukite 3–5 min, kol serija pasibaigs. Įsitinkite, kad gavote toliau nurodytus pranešimus el. paštu.
 - a Pradėta sekoskaitos serijos analizė
 - b Sukurta NIPT ataskaita sekoskaitos serijai

Susiekite abi ataskaitas su sekoskaitos pavadinimu, priskirtu aplankui.
- 6 Išvesties aplanke atverkite aplanką TestData_NS_CopyWorkflow or TestData_NDX_CopyWorkflow ir patikrinkite, ar yra toliau nurodytos ataskaitos.
 - ▶ „NextSeq“ ataskaitai: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_HT3MYBGX2_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

- ▶ „NextSeqDx“ ataskaitai: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Numatytas failo dydis – apie 7 Kb.

- 7 Perkelkite bandomąją sekoskaitos seriją atgal į aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys). Tokiu būdu galima lengviau valdyti sekoskaitos tikrinimo vykdymų skaičių.



PASTABA

Galite senų tyrimo failų kopijas šalinti, kad atlaisvintumėte vietas.

Visos analizės bandomųjų duomenų paleidimas

Šiuo bandymu vykdoma visa analizės serija. Paleiskite šį bandymą, jei serveriui nepavyksta apdoroti / analizuoti duomenų ar baigiasi skirtasis laikas. Trukmė: apie 4–5 valandas.

Procedūra

- 1 Atverkite įrengtą įvesties katalogą, tada atverkite aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).
- 2 Pervadinkite toliau nurodomą failą pridėdami „_000“ priesagą: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_FullRun.
Pridėjus priesagą galima sukurti unikalių kiekvienos sekoskaitos serijos pavadinimų. Jei serija jau turi priesagą, pervadinkite aplanką padidindami priesagos skaitinę vertę 1 skaitmeniu.
- 3 Perkelkite pervadintą aplanką į įvesties aplanką.
- 4 Laukite 4–5 valandas, kol analizė baigsis. Įsitikinkite, kad gavote toliau nurodytus pranešimus el. paštu.
 - a Pradėta sekoskaitos serijos analizė
 - b Sukurta NIPT ataskaita sekoskaitos serijaiSusiekite abi ataskaitas su sekoskaitos pavadinimu, priskirtu aplankui.
- 5 Išvesties aplanke atverkite aplanką TestData_NDx_FullRun ir patikrinkite toliau nurodytą ataskaitą: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Numatytas failo dydis – apie 7 Kb.
- 6 Perkelkite bandomąją sekoskaitos seriją atgal į aplanką „TestingData“ (bandomieji duomenys).

D priedas Papildomi ištekliai

Toliau pateikiamus dokumentus galite atsisiųsti iš „Illumina“ svetainės.

Ištekliai	Aprašymas
„VeriSeq“ NIPT sprendimo 2 versijos pakotės lapelis (dokumento Nr. 1000000078751)	Jame pateikiamas gaminio aprašymas ir numatytoji paskirtis bei naudojimo instrukcijos ir trikčių šalinimo procedūros.
„MicroLab® STAR Line“ naudotojo vadovas, „Hamilton“ dokumento ID 624668	Jame pateikiama „Hamilton Mircolab STAR“ automatizuoto skysčio apdorojimo prietaiso eksploatacijos ir techninės priežiūros informacija ir techninės specifikacijos.

Apsilankykite 2 versijos „VeriSeq NIPT Solution“ [palaikymo puslapiuose](#), esančiuose „Illumina“ svetainėje, kad pasiektumėte dokumentus, programinės įrangos atsisiuntimus, nuotolinius mokymus ir dažniausiai užduodamus klausimus.

E priedas Akronimai

Akronimas	Apibrėžtis
BCL	Bazių priskyrimo failas
CE-IVD	Europos Sąjungos atitikties žymėjimas <i>in vitro</i> diagnostikos gaminiui.
cfDNA (cfDNR)	Ekstraląstelinė vaisiaus DNR
DNA (DNR)	Deoksiribonukleorūgštis
DNS	Sričių vardų sistema
FASTQ	Tekstu paremtas failo formatas laikyti sekoskaitos prietaisų išvestį.
FF	Vaisiaus frakcija
FIFO	Eiliškumo taisyklė (pirmas pradėtas – pirmas baigtas)
iFACT	Individualizuotas vaisiaus aneuploidijų pasiklovimo testas
IP	Interneto protokolas
LIMS	Laboratorijos informacijos valdymo sistema
LIS	Laboratorijos informacijos sistema
LLR (LTS)	Logaritminio tikėtimumo santykis
MAC	Kreipimosi į aplinką valdymas
NAS	Prie tinklo prijungta atmintinė
NES	Nepašalintos vietos
NGS	Naujos kartos sekoskaita
NIPT	Neinvazinis prenatalinis tyrimas
NTC	Nėra kontrolinio mėginio šablono
NTP	Tinklo laiko protokolas
PF	Praleidimas per filtrą
PQ	Procesų kvalifikavimas
KK	Kokybės kontrolė
Reguliarusis reiškinys	Reguliarusis reiškinys. Simbolių seka, kurią gali naudoti eilučių sutapdinimo algoritmai duomenims tikrinti.
RTA	Analizė realiuoju laiku
RUO	Naudoti tik moksliniams tyrimams
SCA	Lytinių chromosomų aneuploidija
SDS	Saugos duomenų lapai
SHA1	Saugiosios maišos algoritmas SHA-1
SSL	Saugiųjų sujungimų lygmuo

Techninė pagalba

Dėl techninės pagalbos kreipkitės į „Illumina“ techninės pagalbos tarnybą.

Interneto svetainė www.illumina.com
El. paštas: techsupport@illumina.com

„Illumina“ klientų aptarnavimo telefono numeriai

Regionas	Nemokamas telefono numeris	Regioninis
Šiaurės Amerika	+1.800.809.4566	
Airija	+353 1800936608	+353 016950506
Australija	+1.800.775.688	
Austrija	+43 800006249	+43 19286540
Belgija	+32 80077160	+32 34002973
Danija	+45 80820183	+45 89871156
Hongkongas, Kinija	800960230	
Ispanija	+34 911899417	+34 800300143
Italija	+39 800985513	+39 236003759
Japonija	0800.111.5011	
Jungtinė Karalystė	+44 8000126019	+44 2073057197
Kinija	400.066.5835	
Naujoji Zelandija	0800.451.650	
Nyderlandai	+31 8000222493	+31 207132960
Norvegija	+47 800 16836	+47 21939693
Pietų Korėja	+82 80 234 5300	
Prancūzija	+33 805102193	+33 170770446
Singapūras	+1.800.579.2745	
Suomija	+358 800918363	+358 974790110
Švedija	+46 850619671	+46 200883979
Šveicarija	+41 565800000	+41 800200442
Taivanas, Kinija	00806651752	
Vokietija	+49 8001014940	+49 8938035677
Kitos šalys	+44 1799 534000	

Saugos duomenų lapai (SDL) prieinami „Illumina“ interneto svetainėje support.illumina.com/sds.html.

Produkto dokumentaciją galima atsisiųsti iš interneto svetainės support.illumina.com.



„Illumina“

5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 JAV
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (ne Šiaurės Amerikoje)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



„Illumina Netherlands B. V.“
Freddy van Riemsdijkweg 15
5657 EE Eindhoven
Nyderlandai

Užsakovas Australijoje

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

NAUDOTI IN VITRO DIAGNOSTIKAI

© 2020 m. „Illumina, Inc.“. Visos teisės saugomos.

illumina[®]